

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 \(Dossier Patient Informatisé\)](#)

Le codage des maladies respiratoires rares dans BaMaRa

- ✓ [Le codage des maladies pulmonaires rares \(OrphaLung\)](#)
- ✓ [Le codage de l'hypertension pulmonaire \(PulmoTension\)](#)
- ✓ [Guide de saisie du registre PAHTool vers BaMaRa](#)
- ✓ [Le codage des maladies respiratoires rares \(RespiRare\)](#)

La foire aux questions (FAQ)

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

Les impasses diagnostiques

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

Le codage des maladies respiratoires rares dans les 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](#)

Vos ressources

- ✓ [Ressources documentaires](#)
- ✓ [Ressources humaines](#)

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.

The screenshot shows a web interface for creating a patient record. At the top, there is a green header bar with a plus sign and a checkmark. Below it, the title "Création d'une fiche patient" is displayed. A navigation bar contains five buttons: "Données administratives" (highlighted in blue), "Prises en charge", "Diagnostic", "Activité", and "Anté/n". Below the navigation bar, there is a text label: "Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données *". To the right of this label is a form field with a checkbox.

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 **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 saisis 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.

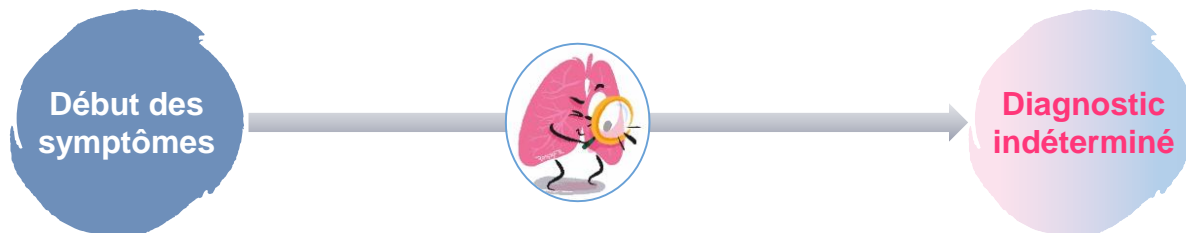
2

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	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)

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 ≥ 500 KUI/L

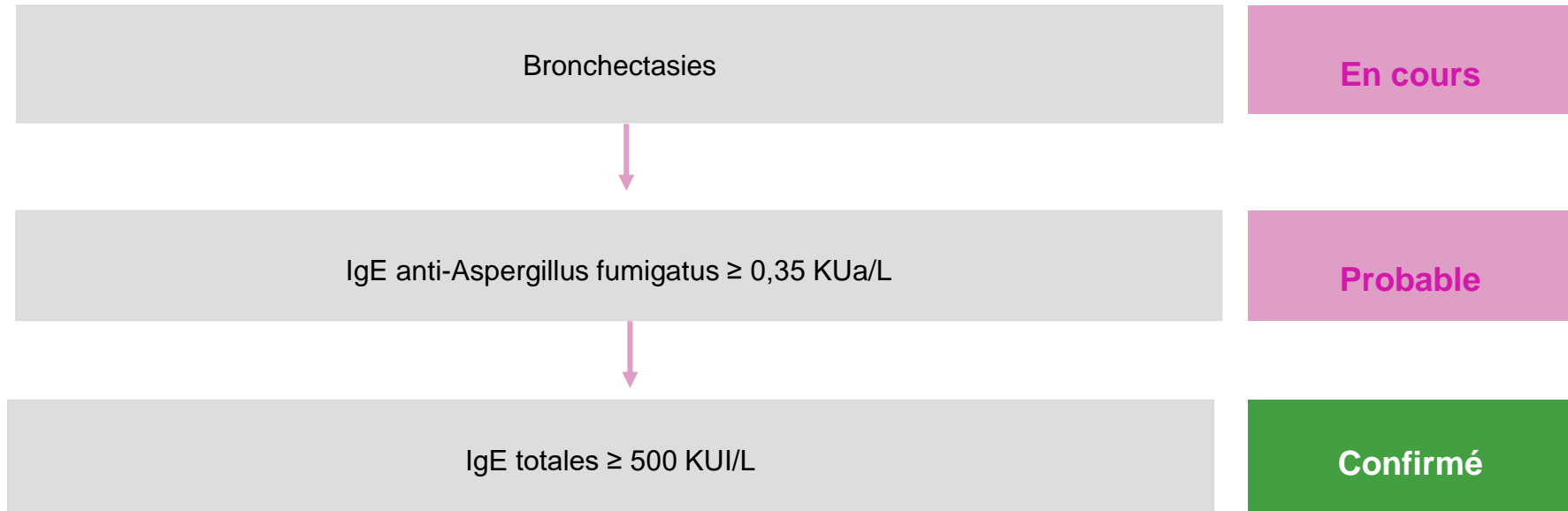
Probable

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

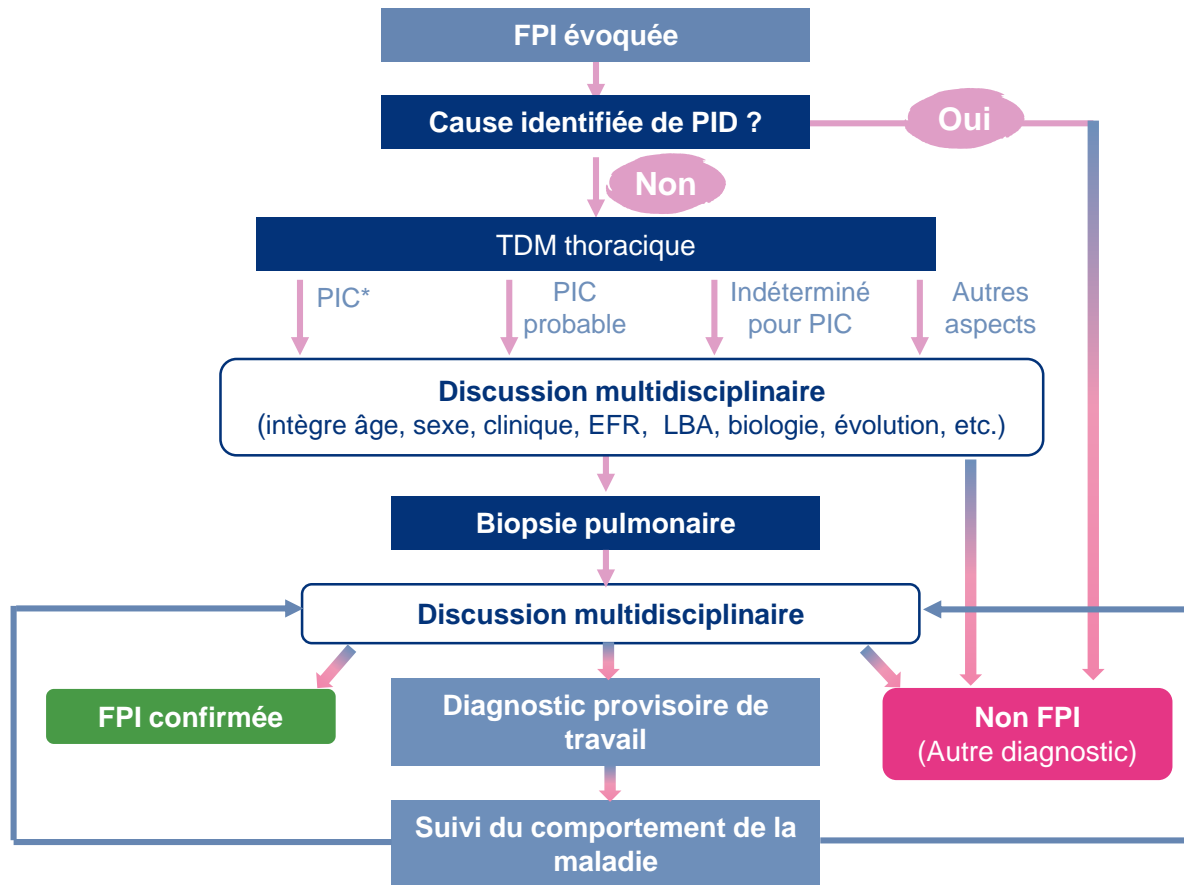
Confirmé

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

Suspicion radiologique : bilan de bronchectasies

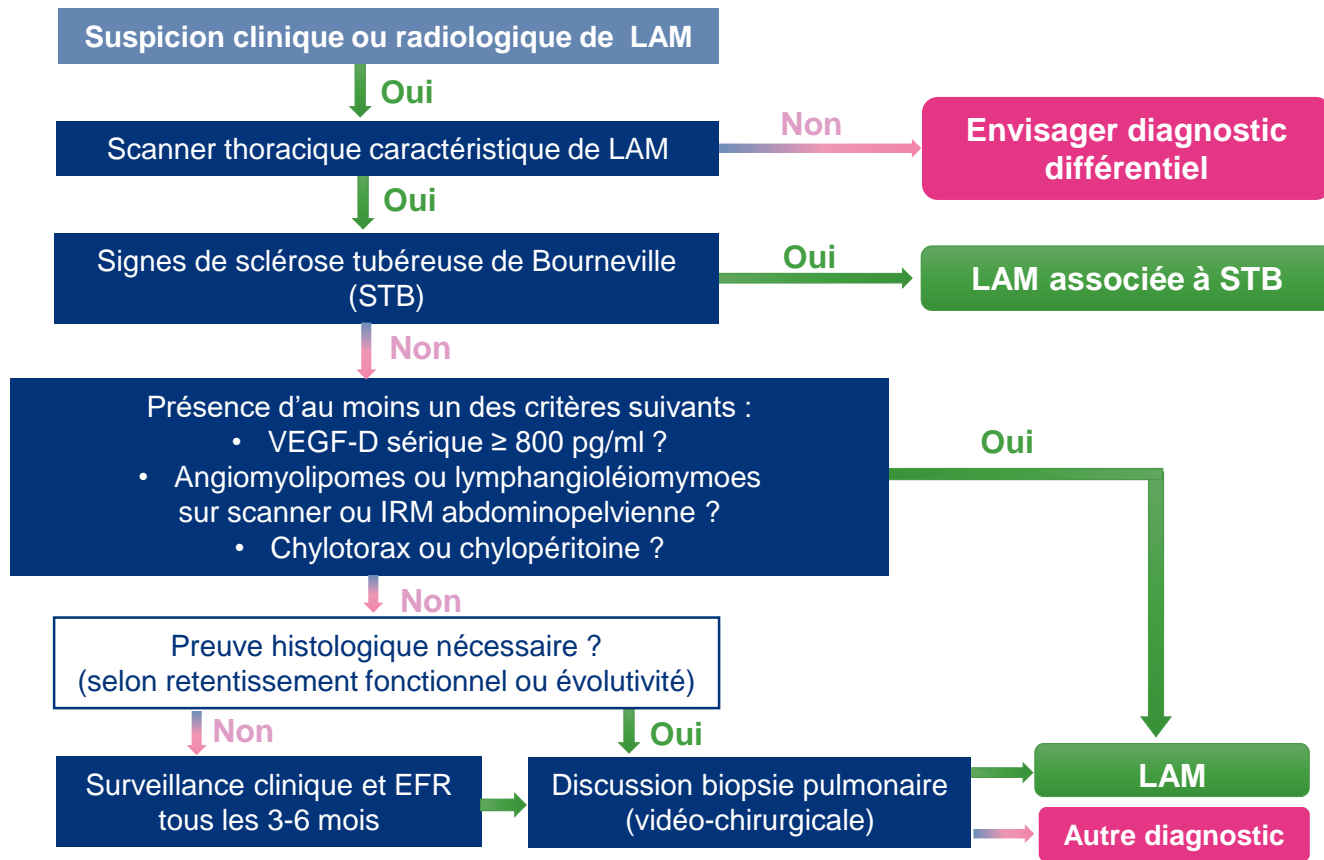


Le **SUPPORT** au diagnostic de la fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)



*PIC : Pneumopathie interstitielle commune

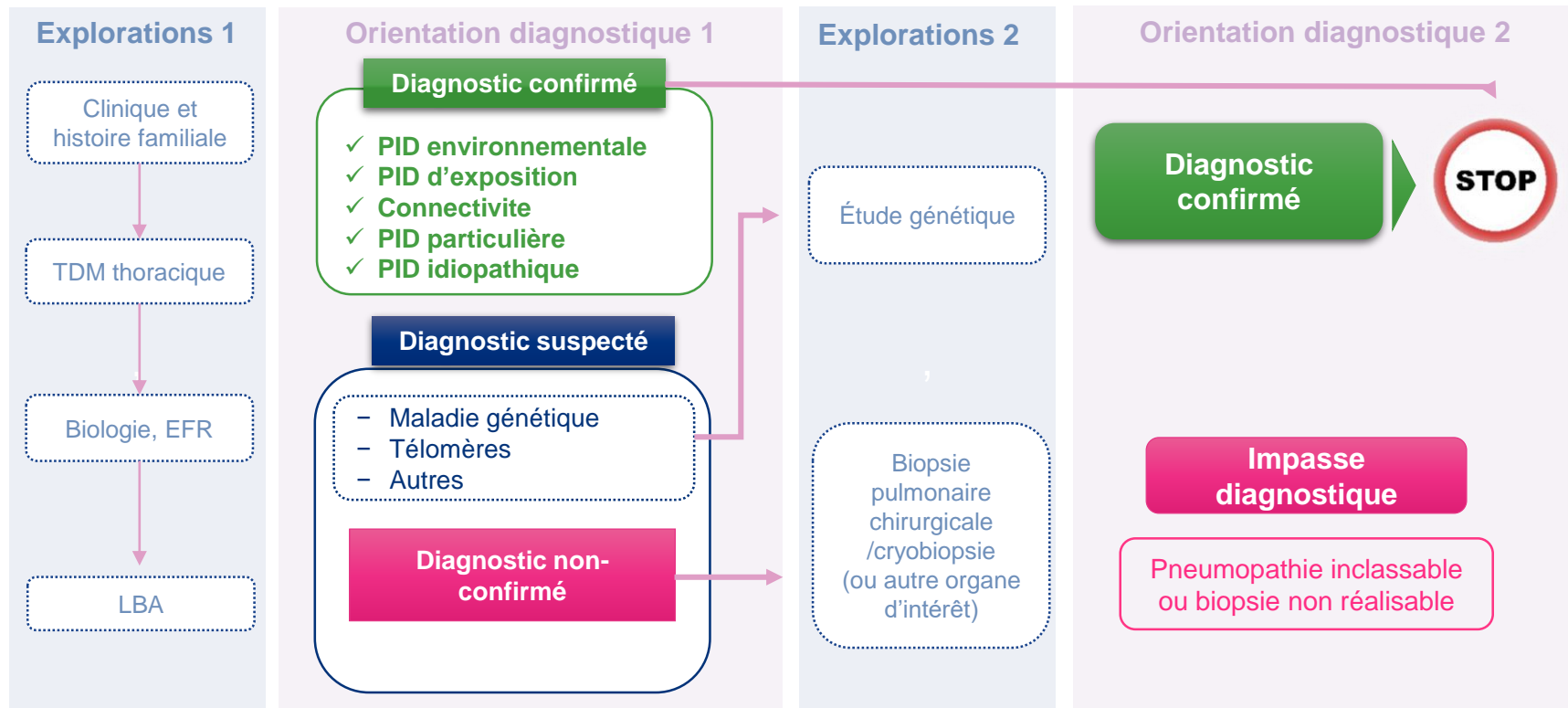
Le **SUPPORT** au diagnostic de la lymphangioliéiomyomatose (LAM)



*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

1164	Aspergillose broncho-pulmonaire allergique
178320	Agression pulmonaire aiguë
60033	Bronchiectasie idiopathique
1303	Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif
60	<u>Déficit en alpha-1-antitrypsine</u>
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 <i>Pseudomonas a.</i>
36238	Pneumonie nécrosante staphylococcique
2903	Pneumothorax spontané familial
90291	Sclérodémie 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

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>
538 Lymphangioliomyomatose	797 Sarcoïdose
747 Protéïnose alvéolaire pulmonaire auto-immune	81 Syndrome des antisynthétases
122 Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	264757 (G) <i>Pneumopathie interstitielle de l'enfance et de l'adulte</i>
70578 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>	99931 Hémosidérose pulmonaire idiopathique
2032 Fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)	264930 (G) <i>Pneumopathie interstitielle primaire de l'enfant et de l'adulte due à une anomalie de la structure alvéolaire</i>
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) <i>Pneumonie à éosinophiles idiopathique</i>
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) <i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfance et de l'adulte</i>
300564 Syndrome d'emphysème-fibrose pulmonaire	99930 Hémosidérose pulmonaire secondaire
494428 Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	99932 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>
2302 Intoxication à l'amiante	375 Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire
133 Béryllose chronique	182104 (G) <i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfant et de l'adulte associée à une maladie du tissu conjonctif</i>
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)	<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	Alvéolite allergique domestique
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	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)	<i>Vascularite associée aux anticorps antineutrophiles cytoplasmiques</i>	420259	Protéïnose 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) Déficit en alpha-1-antitrypsine ✕ ▼

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 : Lymphangioliéiomyomatose (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) Lymphangioliéiomyomatose x ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **probable**.
- J'indique les investigations réalisées
- Je note « Lymphangioliéiomyomatose » 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) Lymphangioliéiomyomatose x ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les investigations ayant permis le diagnostic (dosage VEGF-D et l'imagerie).
- Je note « Lymphangioliéiomyomatose » 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>
70591	<u>Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique</u>
182090 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire</i>
422	<u>Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale</u>
275766	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique
275777	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>
97214	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>
52047	Syndrome de Braddock
363694	Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alcalose
431353 (G)	<i>Maladie veino-occlusive pulmonaire et/ou hémangiomatose capillaire pulmonaire</i>
31837	<u>Maladie veino-occlusive pulmonaire</u>
199241	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 x

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 ▾

Description clinique * Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée ▾

Signes atypiques ▾

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.

Nouveauté :
guide de saisie du
registre PAHTool
vers BaMaRa

PAHTool



PulmoTension
Centre de Référence de
l'Hypertension Pulmonaire

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.

› Données administratives

› Prises en charge

› Activités

› Diagnostic

› Anté/néonatal

› Recherche

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



Malade

Non-malade

Je coche la case « non malade » en cas d'HTP du groupe II (cardiopathies gauches)

Identité du patient - Prise en charge

PAHTool

[Centre de commutation] ▾

1. Je sélectionne le centre de rattachement du patient



PAHTool Mise en page

Recherche

Nom

Prénom

Nom de naissance

Date de naissance

No. de Registre

No. de dossier

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



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

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

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)



+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *
× Autre
cathétérisme cardiaque droit

Précisez le type

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

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

Je note **uniquement** les traitements spécifiques de l'HTP^{Non}

Âge aux premiers symptômes

PAHTool

Fiche de Suivi

Antécédents personnels

ID CC **AP** SC T6 HD EC AE EB Tx

Date de la suspicion échocardiographique 23/10/2017 ▼

Date des 1ers symptômes 01/03/2017 ▼

En sélectionnant l'onglet **AP** (antécédents personnels), le champ « date des premiers symptômes » apparaît.

Exemple : 01/03/1017



Âge aux premiers signes *

Anténatal À la naissance **Postnatal** Non déterminé

0 ans et 5 mois

- En sélectionnant « postnatal », le champ « âge » apparaît. Ces données sont obligatoires pour travailler sur le **déla**i 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

ID CC AP SC T6 HD EC AE EB Tx Page

Date d'entrée 27/07/2015

Date de sortie 29/07/2015

En sélectionnant la première activité du patient dans le centre, **sous l'onglet ID**, la date de sortie apparaît.

Exemple : 29/07/2015



Âge au diagnostic *

Anténatal À la naissance **Postnatal** Postmortem Non déterminé

0 ans et 0 mois aujourd'hui

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

Saisie des activités

PAHTool



Visites | TM6 | Cathétérisme cardiaque | Echographie cardiaque

Visites

Date	TM6	KTD	ETT	Autres examens				Examens biologiques							
				GDS	EFX	EFR	CT	V/O	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



+ Nouvelle activité #1

Date de l'activité *

Centre pour lequel l'activité est déclarée *

Lieu de l'activité

Contexte *

Objectif(s) *

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

Intervenant(s)

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

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

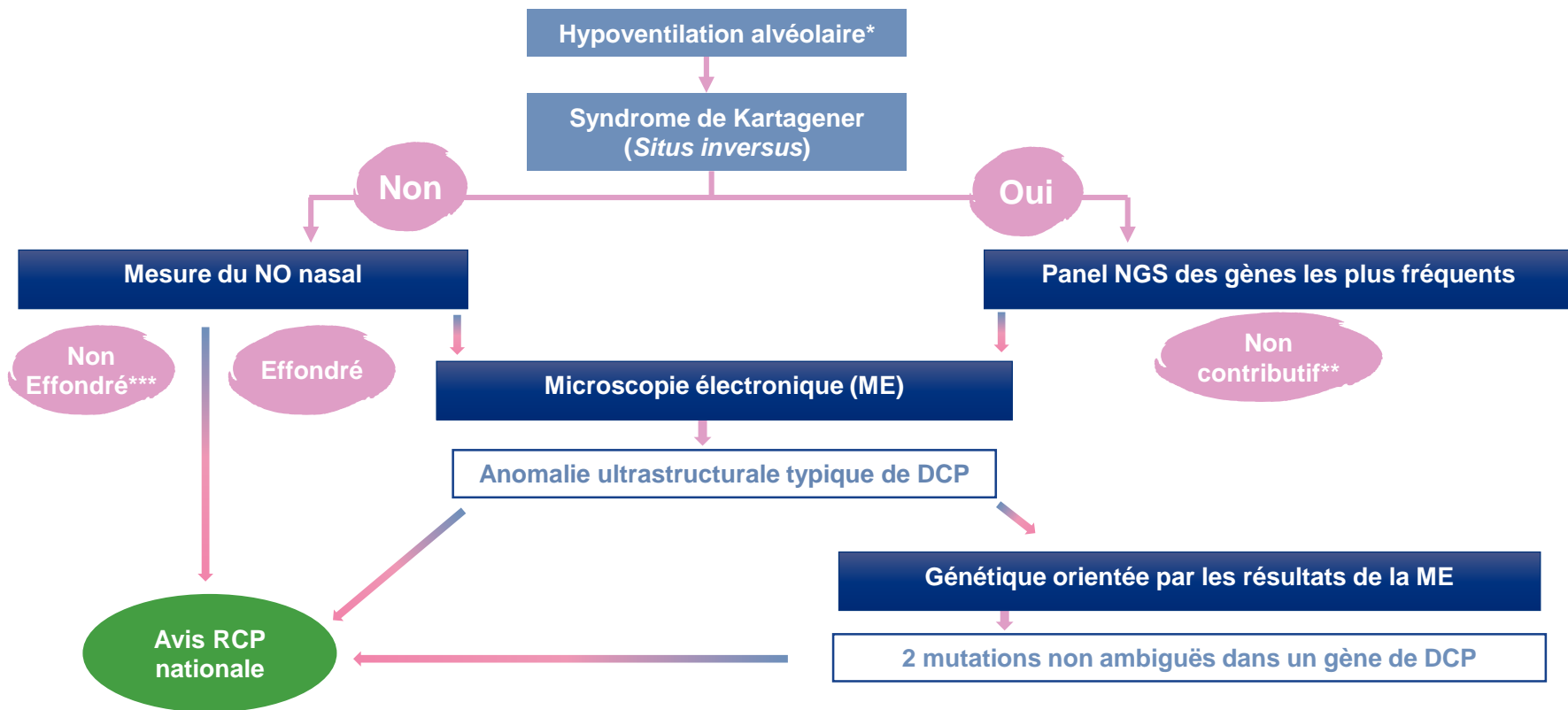
5

Le codage des maladies respiratoire rares

RespiRare

CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES RESPIRATOIRES RARES

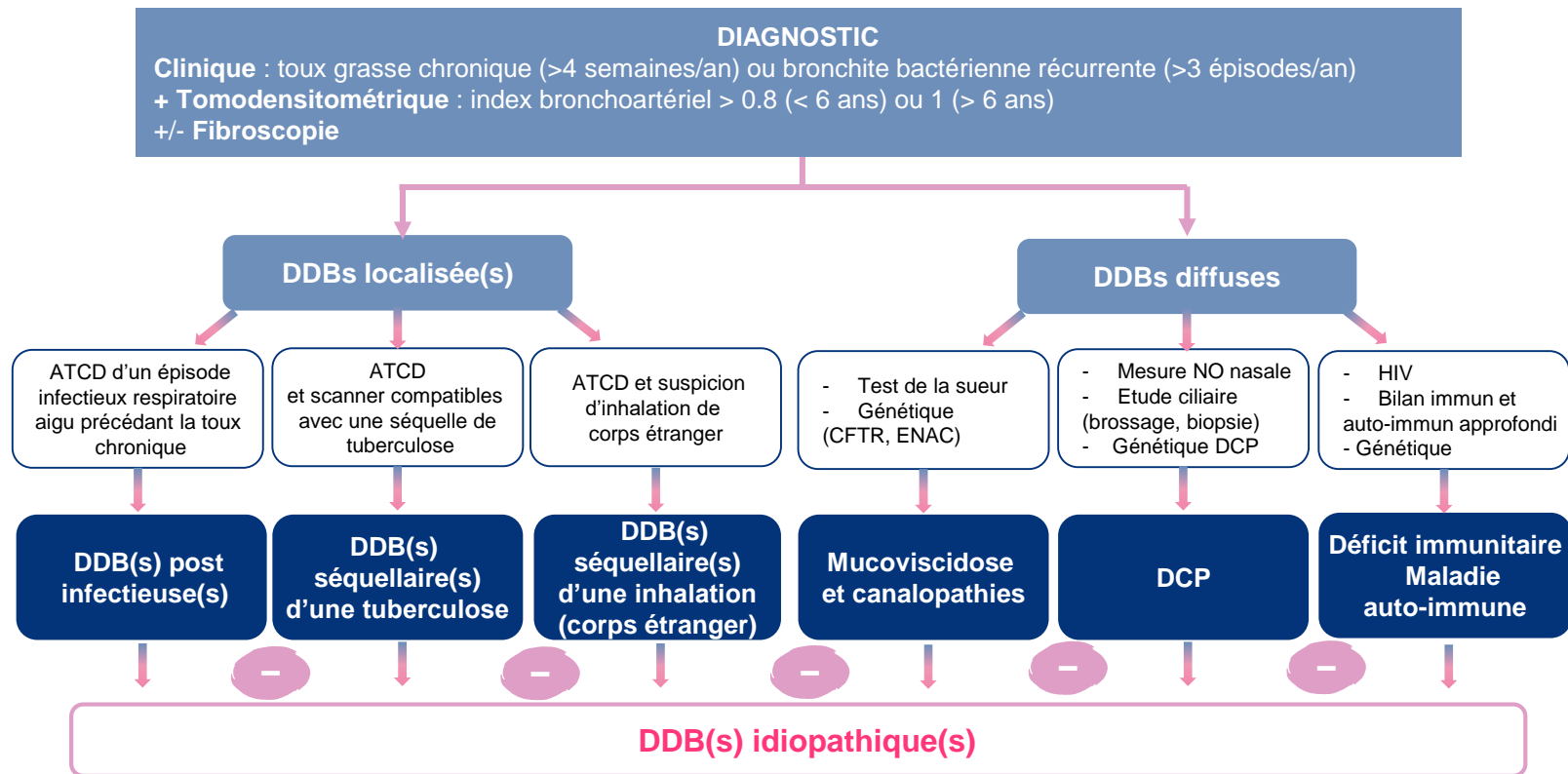
Le **SUPPORT** au diagnostic des dyskinesies ciliaires primitives (DCP)



* 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

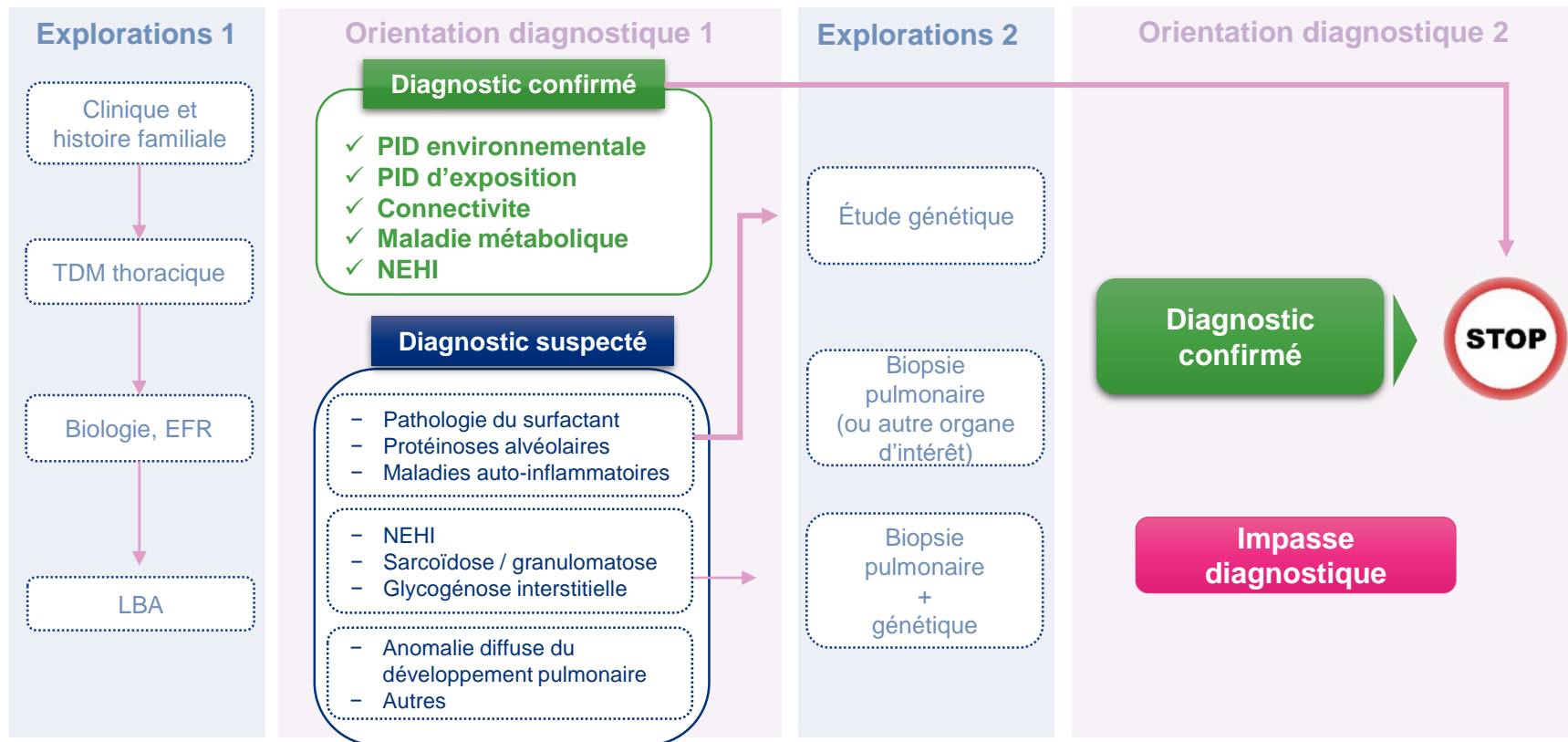
Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Dr Guillaume Thouvenin, Pr Bernard Maitre, Pr Philippe Reix, Dr Aline Tamalet, Pr Jean François Papon, Dr Emilie Bequignon, Dr André Coste, Dr Estelle Escudier, Dr Marie Legendre au nom du groupe DCP Respirare

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

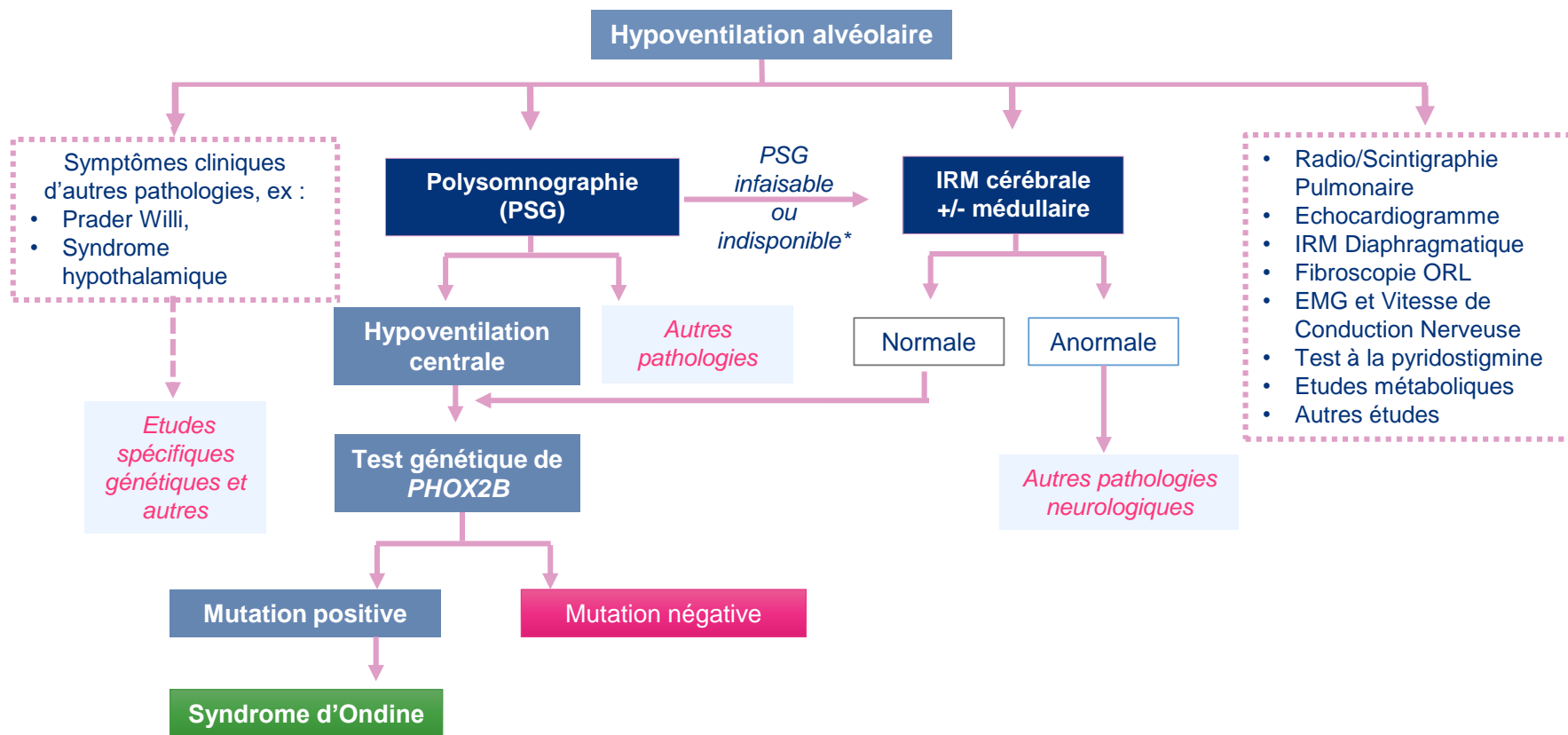


Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Pr Jean-Christophe Dubus, Pr Ralph Epaud, Dr Véronique Houdouin, Dr Nadia Nathan, Dr Guillaume Thouvenin

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 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.

Les codes Orphanet des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Anomalies du développement pulmonaire

97957 (G)	<i>Malformation respiratoire ou thoracique</i>
99078	Anomalie de Neuhauser
264688	Chylothorax congénital
210122	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale
431353 (G)	<i>Maladie veino-occlusive pulmonaire et/ou hémangiomasose capillaire pulmonaire</i>
99083	Hypoplasie des artères pulmonaires
2414	Lymphangiectasie pulmonaire congénitale
774	Télangiectasie hémorragique héréditaire (Maladie de Rendu Osler)
185	Syndrome du cimenterre
156252 (G)	<i>Anomalie de la trachée</i>
141127	Sténose trachéale congénitale
95430	Trachéomalacie congénitale
182111 (G)	<i>Malformation respiratoire</i>
3346	Agénésie de la trachée
984	Agénésie pulmonaire
98043 (G)	<i>Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale</i>
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)	<i>Malformation bronchique</i>
2357	Kyste bronchogénique
648992	Bridging bronchus non syndromique
649010	Atrésie bronchique congénitale non-syndromique
649029	Isomérisme bronchique gauche isol

Les codes Orphanet des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Insuffisance respiratoire

275791(G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une autre maladie</i>
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)	<i>Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie</i>
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

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	<i>Situs inversus</i> total

Pneumopathies interstitielles diffuses-PID de l'enfant

31740 (G)	<i>Alvéolites allergiques extrinsèques</i>
99907	Alvéolite allergique domestique
217566	Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant
182095 (G)	<i>Pneumopathie interstitielle</i>
264709 (G)	<i>PID spécifique de l'enfance associée à une vascularite systémique</i>
761	Vascularite à immunoglobulines A
98300 (G)	<i>Pneumonie interstitielle idiopathique</i>
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)	<i>Histiocytose Langheransienne</i>
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	Microolithiase 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)	<i>Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire</i>
440427	Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce
747	Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune
264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire
420259	Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire
797	Sarcoïdose
90291	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 v

Description clinique v-

Signes atypiques v-

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 v

Description clinique v-

Signes atypiques v-

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

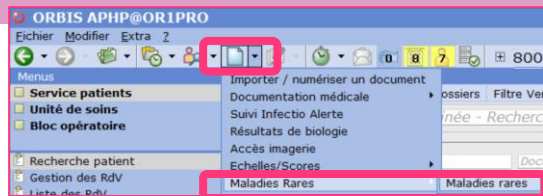


- Ergonomie différente selon DPI
- Intitulés des items peuvent **différer** de ceux de BaMaRa
Exemples : type de diagnostic, appréciation du diagnostic



- **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)

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

Supprimer suivi Imression Fiche de renseignements

Fiche de renseignement

Prise en charge

Prise en charge

Créer un nouveau suivi d'activité

Historique de la prise en charge et du suivi

Date / He, Suivi Saisi par

La fiche de renseignements – 1^{er} onglet

Fiche de renseignements **Prise en charge**

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

CRM(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 []

Date 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](#)

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](#)

DPI Orbis (3/7)

La fiche de renseignements – 1^{er} 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 : A l'âge de an(s) et/ou mois

Type d'investigation(s) réalisée :

Sujet apparemment sain : Oui Non

Présence de malformation anté :

Un code groupe renseigné en tant que diagnostic sera refusé par la BNDMR !

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

La fiche de renseignements – 1^{er} 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 « postnatal » 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.

DPI Orbis (5/7)

La fiche de renseignements – 1^{er} 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) :

DPI Orbis (6/7)

La fiche de renseignements – 1^{er} 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.

DPI Orbis (7/7)

Prise en Charge - 2^{ème} 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 Suivi de consultation Autre professionnel de santé :

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^{er} 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) 0 123

âge au diagnostic (mois) 123

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

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**.

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			

8

Codage dans le DPI Easily

DPI Easily - ColleMARA (1/6)

ColleMARA - [Close] [Maximize]

[Close] [Refresh] [Home] [Plus]

Préciser la fonction de l'intervenant

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

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

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

Données patient

Diagnostic [Plus]

Diagnostiques #1 X

Statut actuel du diagnostic* confirmé probable en cours non déterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)* [Dropdown]

Maladie rare (Orphanet) [Input] [Search] [Filter]

Description clinique [Input] [Search] [Filter]

Signes atypiques [Input] [Search] [Filter]

Informations génétiques complémentaires (optionnel) [Plus]

Diagnostic à l'entrée dans le centre
Préciser* 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 [Dropdown]

Commentaire libre sur le diagnostic
Cliquez 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 au diagnostic

DPI Easily - ColleMARA (2/6)

Date d'inclusion, hors label

ColleMARA - [barre de titre] [boutons de navigation]

Préciser la fonction de l'intervenant

Objectif(s)* [menu déroulant] Contexte* [menu déroulant]

Centre pour lequel l'activité est réalisée* [icône info]

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

Parcours

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

Date inclusion dans le centre* [22/12/2020] [icône calendrier]

Nom du medecin référent* [barre de recherche]

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^{ère} 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

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

DPI Easily - ColleMARA (4/6)

Diagnostic

Diagnostic

Diagnosics #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 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.

Diagnostic

Diagnosics #1 X

Statut actuel du diagnostic* confirmé probable en cours non déterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)*

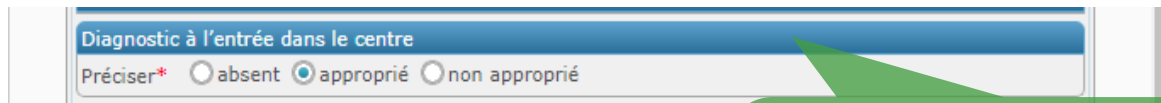
Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

DPI 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.

DPI Easily - ColleMARA (6/6)

Âge au premiers symptômes, âge au diagnostic

The screenshot shows two sections of a form. The first section, 'Age aux premiers symptômes', has radio buttons for 'anténatal', 'néonatal (< 1 mois)', 'postnatal' (selected), and 'non déterminé'. Below it, 'A l'âge de *' is followed by input fields for '3' and '0' with labels 'ans' and 'mois'. The second section, 'Age au diagnostic', has radio buttons for 'anténatal', 'néonatal (< 1 mois)', 'postnatal', 'post mortem', and 'non déterminé' (selected). Below it, 'A l'âge de *' is followed by input fields for '4' and '0' with labels 'ans' and 'mois'.

- En sélectionnant « postnatal » le champ « âge » apparaît. 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

DPI Axigate (1/6)

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

The screenshot displays the BAMARA - DOSSIER MALADIES RARES interface. On the left is a vertical navigation menu with the following items: 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, sources (CR), and BAMARA (highlighted with a red box). The main content area is titled 'BAMARA - DOSSIER MALADIES RARES' and contains four icons for mandatory forms, each with a red circle and a number below it: 1. Nouvelle fiche principale (FP), 2. Nouvelle prise en charge (PC), 3. Nouveau diagnostic (D), and 4. Nouvelle activité de soins (AS). A 'Retour à la liste des patients' button is also visible. A text box on the right states: '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).' A 'Tutoriel BAMARA' link is provided.

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 *

Congruïté : Oui Non Inconnu

N° de Sécurité Sociale :

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 :

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

DPI Axigate (3/6)

2. Nouvelle prise en charge

BAMARA - PRISE EN CHARGE

Etat du formulaire : Champs obligatoires restant à saisir :

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 1^{ère} venue du patient.
Si la maladie relève bien du label, cocher « non »

DPI Axigate (4/6)

3. Nouveau diagnostic

BAMARA - DIAGNOSTIC

Etat du formulaire : Champs obligatoires restant à saisir :

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) :

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 apparaît. Ces données sont obligatoires pour travailler sur le **déla**i 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

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 : * (taper un ou deux caractères pour avoir la liste des centres déclarés pour ce)

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.

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

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	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input checked="" type="radio"/> RPPS	<input type="text"/>	<input checked="" type="button" value="Valider"/>

Centre maladies rares principal du patient pour le diagnostic

Je renseigne l'activité pour laquelle je vois le patient

Les 4 formulaires (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, identifiées 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

<input type="checkbox"/>	Date	Auteur	Résumé	Etat	Détail de l'envoi
--------------------------	------	--------	--------	------	-------------------

- FICHE PRINCIPALE

<input type="checkbox"/>	16/09/2022 14:51		Le patient est malade Le patient est le propositus	En cours d'envoi	Aucun diagnostic n'est renseigné Aucune prise en charge n'est re
--------------------------	------------------	--	---	------------------	--

- DIAGNOSTIC

<input type="checkbox"/>	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'envoi	
--------------------------	------------------	--	--	------------------	--

- PRISE EN CHARGE

<input type="checkbox"/>	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'envoi	
--------------------------	------------------	--	--	------------------	--

ACTIVITÉS DE SOINS PAR CENTRE DE RÉFÉRENCE

<input type="checkbox"/>	Date	Auteur	Résumé	Etat	Détail de l'envoi
--------------------------	------	--------	--------	------	-------------------

<input type="checkbox"/>			Hypertension Pulmonaire - [COMP] - REYNAUD-GAUBERT Martine 10003427480		
<input type="checkbox"/>	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'envoi	

► Historique - Formulaires enregistrés (5)

10

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 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 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		

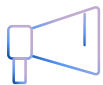
Source : [Guide de codage Activités Maladies rares - BNDMR](#)

11

Foire aux questions (FAQ)

Foire aux questions

Hernie de coupole diaphragmatique



Il est possible de coder la **hernie de coupole diaphragmatique** (code ORPHA: 2140) par la filière RespiFIL en raison de l'atteinte respiratoire, bien que les patients soient également suivis par la filière de santé des maladies rares abdomino-thoraciques FIMATHO.

Asthme sévère



L'asthme sévère **n'est pas une maladie rare**, il ne faut pas la coder.

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
- 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 de synthèse données de santé maladies rares
- La plaquette des bonnes pratiques de codage

Vos ressources



Internet

Site RespiFIL :
respifil.fr/professionnels/donnees-de-sante-maladies-rares/

Site BNDMR :
bndmr.fr/boite-a-outils/kit-utilisateur/



Equipe
RespiFIL

Dès octobre 2024
Attaché de recherche clinique
(saisie/monitoring des données)

Sabrina ABERBACHE
Chargée de données de santé et
traitement
(soutien à la saisie/monitoring des données)
sabrina.aberbache@aphp.fr

Retrouvez l'actualité
de la filière sur
respifil.fr

Et sur nos réseaux sociaux

