



**BNDMR**

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares



**BaMaRa**

# AIDE A LA SAISIE EN LIGNE

## BaMaRa

filières de santé



maladies rares

Mise à jour: 30 juillet 2019



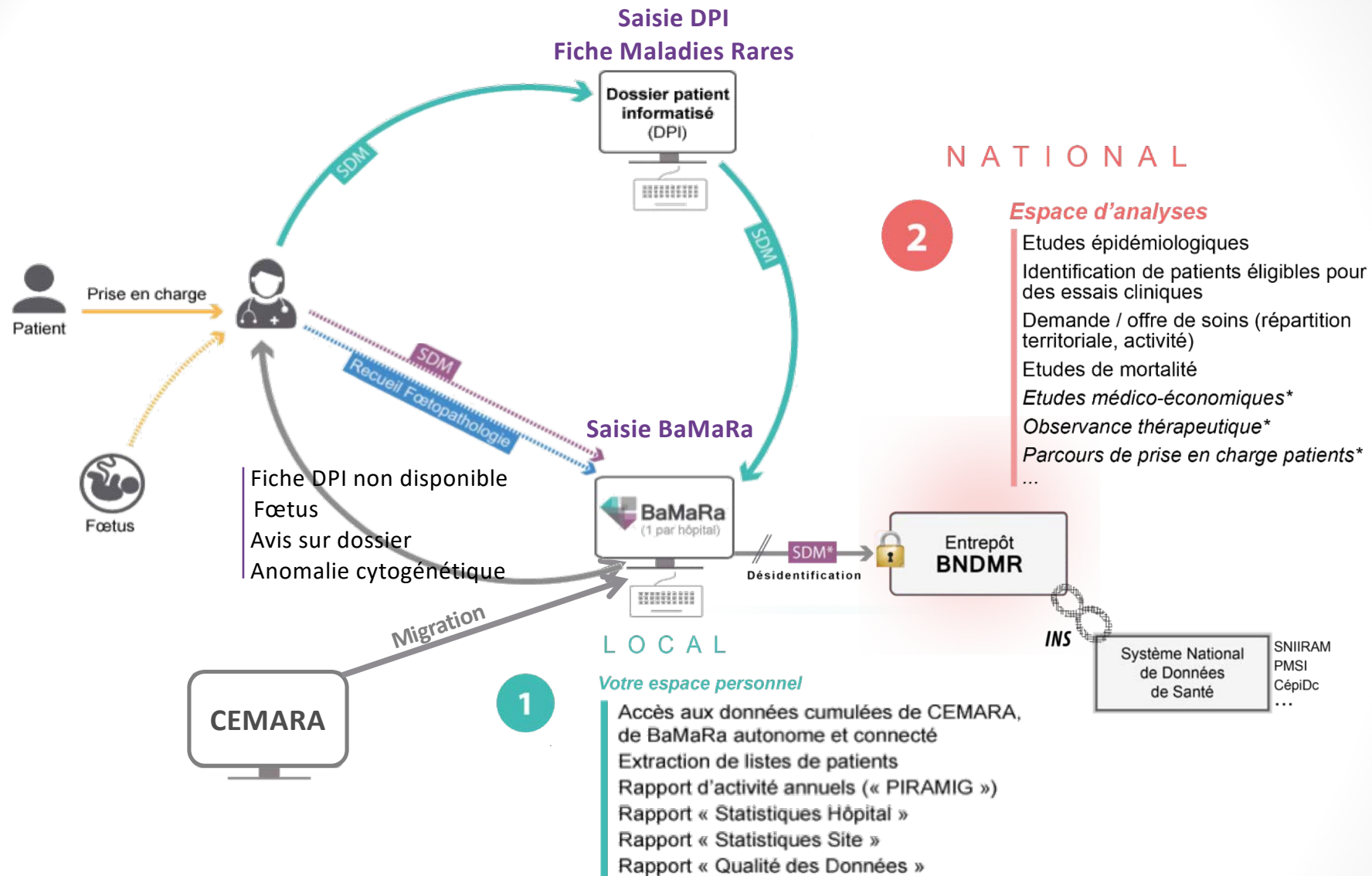
FILIERE SANTÉ  
MALADIES RARES

**TeteCou**

MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS

Filière de Santé Maladies Rares de la Tête, du Cou et des Dents (TETECOUC)  
Hôpital Universitaire Necker - Enfants Malades,  
Bâtiment Kirmisson, porte K2,  
149 rue de Sèvres, 75015 PARIS  
01 44 49 25 36 / [contact.tetecou@aphp.fr](mailto:contact.tetecou@aphp.fr)

# Pourquoi BaMaRa ?



Pour plus d'informations :

- <http://www.bndmr.fr/le-projet/presentation/>

# Mise en place dans votre CHU

- **Prérequis de l'établissement :**

- Signature de la convention avec la BNDMR
- Déclaration CNIL
- Identification d'un référent
- Mise en compatibilité des postes informatiques

- **Prérequis des centres :**

- Afficher la notice d'information aux endroits visibles aux patients (salles d'attente, blocs de consultation)  
<http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient/>
- Corrections des dossiers CEMARA pour migration des données via la Filière

- 1 accès ouvert pour 1 professionnel
- 1 site ouvert pour 1 centre (CRMR/CCMR)
- 1 accès peut être associé à plusieurs sites (CRMR/CCMR)
- 1 dossier patient est partagé au sein de l'établissement

**Attention:** bien distinguer l'activité du **Centre Maladies Rares** de celle du **service**

# Notice d'information pour les patients



## Vos données personnelles informatisées

*Ce service hospitalier est labellisé centre de référence ou de compétences maladies rares par le ministère en charge de la santé.*

Les renseignements administratifs, sociaux et médicaux vous concernant sont traités par des logiciels informatiques. Ces données servent notamment à faciliter la gestion administrative de votre dossier, la production de soin, la facturation des actes médicaux, la télétransmission des feuilles de soins, l'édition des résultats d'exams. Dans le cadre de votre prise en charge au titre du centre labellisé, certaines de vos données (sexe, date et lieu de naissance, lieu de résidence, modalités de prise en charge, antécédents familiaux, suivi de votre état de santé, statut vital, participation à des études ou recherches, données socio-professionnelles et qualité de vie) pourraient être collectées et utilisées à des fins de travaux statistiques servant à l'analyse de l'activité du centre, mais aussi à mieux évaluer la prise en charge et améliorer le recensement des maladies rares en France.

**Les traitements de ces informations respectent les dispositions de la Loi informatique & libertés<sup>1</sup>.**

Les données de santé à caractère personnel, directement nominatives, ainsi collectées vous concernant, peuvent être hébergées à l'extérieur de l'établissement, par un hébergeur. Cet hébergeur dispose de l'agrément délivré par le Ministère en charge de la santé, en application des dispositions de l'article L.1111-8 du Code de la santé publique relatif à l'hébergement de données de santé à caractère personnel.

**Vous disposez d'un droit d'accès** aux informations vous concernant, afin d'en vérifier l'exactitude et, le cas échéant, afin de les rectifier, de les compléter, de les mettre à jour, d'un droit de s'opposer à leur collecte pour des motifs légitimes, ou du droit d'en demander la suppression. Vous pouvez exercer ce droit en adressant un courriel à l'adresse suivante : [nck-usagers-1@aphp.fr](mailto:nck-usagers-1@aphp.fr)

À noter que pour les données médicales vous concernant et enregistrées par l'équipe de soins qui vous prend en charge :

- tout médecin désigné par vous peut également en prendre connaissance.
- sauf opposition de votre part, ces données, préalablement rendues non-nominatives, peuvent faire l'objet d'analyses statistiques pour la santé publique par l'équipe médicale responsable de vos soins ou par d'autres professionnels de santé dûment habilités n'appartenant pas à votre équipe de soin, le résultat de ces exploitations ne pouvant permettre de vous ré-identifier.

**Vous pouvez à tout moment exprimer votre opposition** à cette utilisation des données médicales vous concernant pour la recherche scientifique par courriel à l'adresse suivante : [nck-usagers-1@aphp.fr](mailto:nck-usagers-1@aphp.fr) en exposant les motifs de votre opposition.

Cette opposition de votre part n'affectera en rien votre prise en charge médicale.

**En cas difficultés pour exercer vos droits relatifs aux données hébergées**, vous pouvez faire appel au médecin présent chez l'hébergeur : Monsieur le Docteur Daniel Reizine - AP-HP - CCS SI PATIENT - Hôpital Rothschild - 5 Rue Santerre - 75571 PARIS Cedex 12 par courrier postal ou en écrivant à l'adresse électronique : [medecin.hebergeur@aphp.fr](mailto:medecin.hebergeur@aphp.fr)

Le médecin présent chez l'hébergeur qui, comme le prévoit le code de la santé publique, est le garant de la confidentialité des données de santé à caractère personnel hébergées et veille au conditions d'accès à ces données dans le respect de la loi du 6 janvier 1978 modifiée et du code de la santé publique. Ses missions s'exercent dans le cadre de l'organisation prévue dans le contrat (ou la convention) qui lie l'hébergeur au responsable du traitement et dans le cadre de l'exécution de son contrat de travail.

<sup>1</sup> Loi n°78-17 du 6 janvier 1978 modifiée relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés

- personnalisée par votre établissement
- à afficher dans les salles d'attente, ...
- non opposition tacite

# Infos et tutos

## Vidéos de formation à BaMaRa :

<http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/tutoriels/>

- Pochettes familiales
- Comment créer une fiche
- Déclarer un décès
- ....

## Guides :

<http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/>

- Guide utilisateur
- Guide des variables
- Foire aux questions
- Manuel d'instruction de codage

# Inscription à BaMaRa

Aller sur : <https://bamara.bndmr.fr/login>

1. Cliquer sur s'inscrire ➡
2. Remplir le questionnaire ➡
3. Attendre un mail de confirmation de l'adresse mail ➡
4. Attendre un mail de confirmation de validation du compte

**Attention:**  
Utilisez une adresse professionnelle

Mot de passe ➡ au moins:

- 1 minuscule
- 1 majuscule
- 1 chiffre
- 1 caractère spécial
- 8 caractères minimum

## Qui s'inscrit ?

- professionnels dont les activités sont saisies
- personnes qui font la saisie
- personnes qui consultent le site

## Si vous travaillez dans plusieurs Centre Maladies Rares :

- 1 - Filtrer par le nom de l'hôpital
- 2 - Sélectionner le 1<sup>er</sup> Centre Maladies Rares
- 3 - Sélectionner le 2<sup>nd</sup> Centre Maladies Rares

## Si vous travaillez dans plusieurs hôpitaux :

- 1 - Filtrer par le nom du 1<sup>er</sup> hôpital
- 2 - Sélectionner le Centre Maladies Rares
- 3 - Filtrer par le nom du 2<sup>ème</sup> hôpital
- 4 - Sélectionner le Centre Maladies Rares

# Connexion à BaMaRa

Aller sur : <https://bamara.fr>

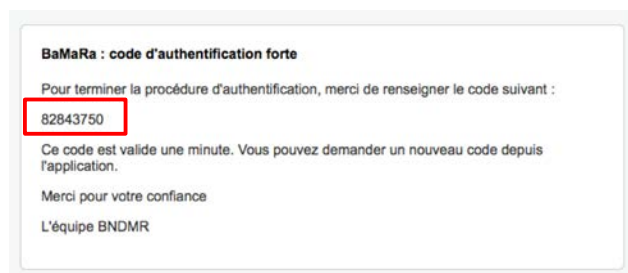
Le code est demandé en cas de changement d'ordinateur  
puis 1x par mois

1. Entrez votre adresse et mot de passe
2. Un code est envoyé sur votre boîte mail
3. Entrez le code reçu sur votre boîte mail

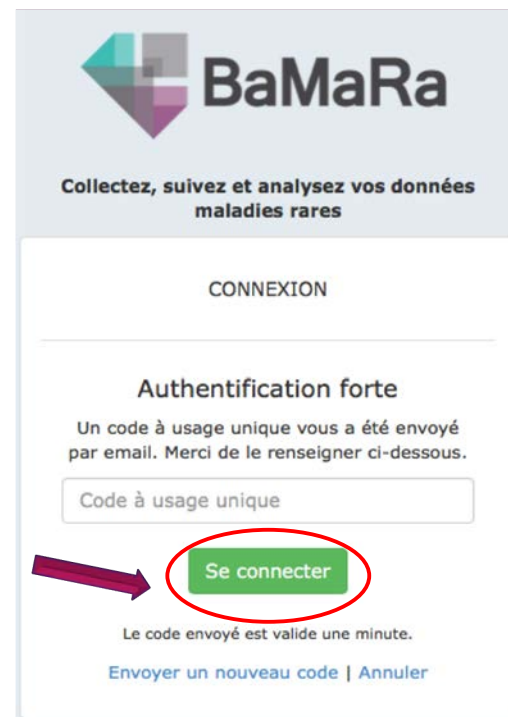


The image shows the BaMaRa login page. At the top is the BaMaRa logo and the text 'Collectez, suivez et analysez vos données maladies rares'. Below this is a 'CONNEXION' section with two input fields: 'email@email.com' and 'mot de passe'. A red arrow points to a green 'Se connecter' button, which is circled in red. At the bottom of the login section are links for 'S'inscrire' and 'Mot de passe oublié ?'.

Code à usage unique valable pendant 1 minute



The image shows an email from BaMaRa with the subject 'BaMaRa : code d'authentification forte'. The body text says: 'Pour terminer la procédure d'authentification, merci de renseigner le code suivant : 82843750'. The code '82843750' is highlighted with a red box. Below the code, it says: 'Ce code est valide une minute. Vous pouvez demander un nouveau code depuis l'application. Merci pour votre confiance L'équipe BNDMR'.



The image shows the BaMaRa authentication page. At the top is the BaMaRa logo and the text 'Collectez, suivez et analysez vos données maladies rares'. Below this is a 'CONNEXION' section. Underneath is an 'Authentification forte' section with the text: 'Un code à usage unique vous a été envoyé par email. Merci de le renseigner ci-dessous.' Below this is an input field for the 'Code à usage unique'. A red arrow points to a green 'Se connecter' button, which is circled in red. At the bottom of the authentication section are links for 'Envoyer un nouveau code' and 'Annuler'.

Vidéos tutoriels:

Connexion: [https://www.youtube.com/watch?v=gIn0V6lb\\_Jc](https://www.youtube.com/watch?v=gIn0V6lb_Jc)

Mot de passe oublié: <https://www.youtube.com/watch?v=6-0UUI67irA>

# En pratique: Quand/comment BaMaRa sera rempli ?

**1) Soit** sur <https://bamara.bndmr.fr> pendant / après chaque activité:

## Contexte

- Consultation
- Consultation pluridisciplinaire
- Hôpital de jour
- Hospitalisation traditionnelle
- Avis sur dossier en consultation
- Avis personnel d'expertise sur un dossier
- RCP
- Avis en salle
- Téléconsultation
- Autre

## 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
- Éducation thérapeutique

**2) Soit** le praticien remplit un bordereau avant / pendant/après l'activité

- bordereau de 1ère activité
- bordereau de suivi
- bordereau fœtus
- bordereau patient « non maladie rare »



# En pratique: Quand/comment BaMaRa sera rempli ?

## Bordereaux BaMaRa

(vous pouvez les adapter à votre activité)

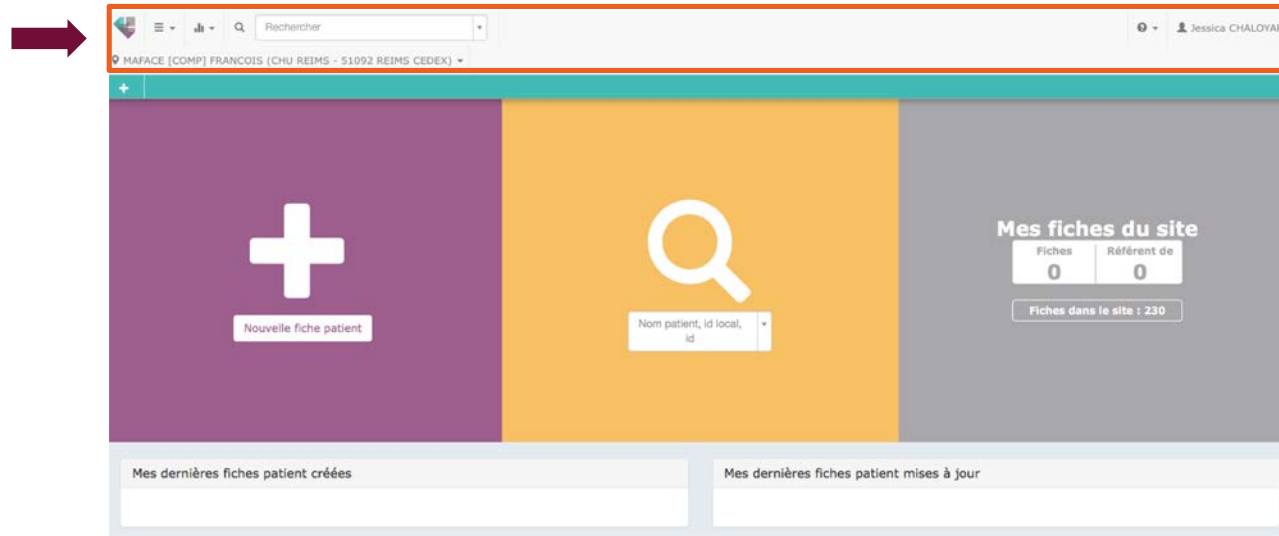
The image displays four overlapping forms from the BaMaRa (Bordereau de Maîtrise de la Recherche) system, designed for collecting clinical and research data. The forms are organized into several key sections:

- Bordereau Patient:** Contains administrative information such as patient name, date of birth, and contact details. It also includes a section for the patient's medical history and a declaration of consent.
- Bordereau Fœtal:** Focuses on fetal data, including gestational age, type of delivery, and any complications during pregnancy or birth.
- Diagnostic:** A central section detailing the patient's current diagnosis, the date of diagnosis, and the type of investigation performed (e.g., clinical, biochemical, genetic).
- Données administratives:** A section for administrative data, including the patient's address, contact information, and the name of the healthcare provider.
- Anté et néonatal:** A section for antenatal and neonatal data, including the date of delivery, the type of delivery, and any complications during pregnancy or birth.
- Fin de grossesse:** A section for data collected at the end of pregnancy, including the date of delivery, the type of delivery, and any complications during pregnancy or birth.
- Recherche:** A section for research data, including the type of research, the date of research, and the results of the research.

The forms are designed to be filled out by healthcare professionals, and they include checkboxes and text boxes for data entry. The BaMaRa logo is visible in the top right corner of each form.

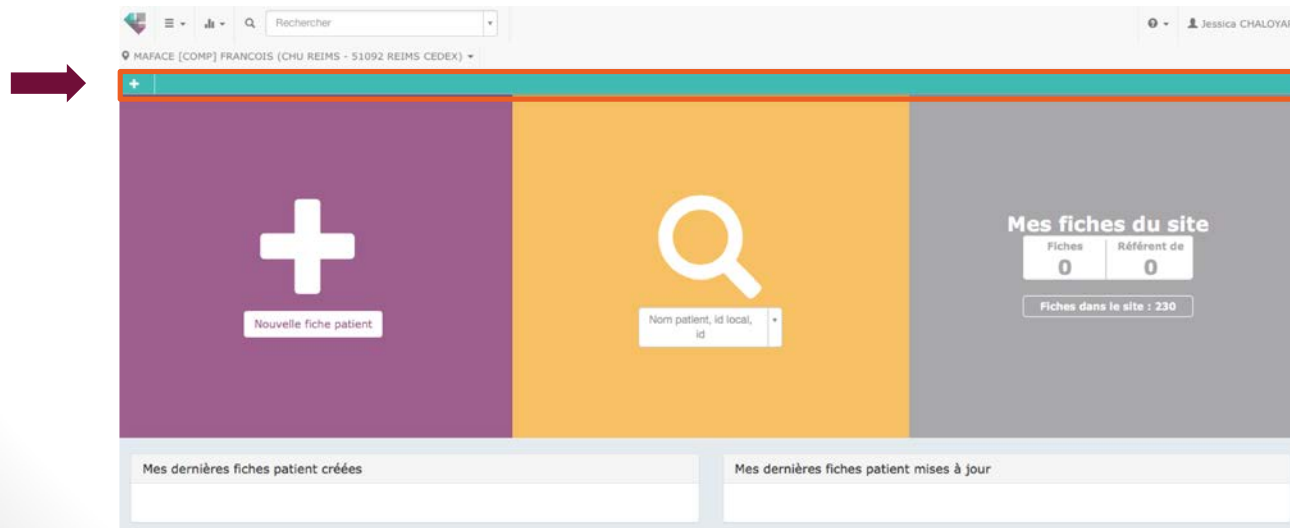
# Page d'accueil ou tableau de bord

Un menu principal sur fond blanc :



Retour vers le tableau de bord, recherche de patients

Un menu secondaire sur fond turquoise :



Donne des raccourcis vers les fonctions principales de l'application, change selon la page consultée

# Page d'accueil ou tableau de bord

Retour à la page d'accueil

Ajouter un patient

Accès aux différents sites (Centres) de rattachement

Rechercher un patient

Statistiques du professionnel et du site

The screenshot shows a dashboard with a top navigation bar and three main columns. The left column is purple and contains a large white plus icon with the text 'Nouvelle fiche patient' below it. The middle column is orange and contains a large white magnifying glass icon with a search input field below it. The right column is grey and contains a donut chart titled 'Mes fiches du site' showing 'Valide 2(67%)' and a table with 'Fiches' (3) and 'Référént de' (0). Below the chart is a button 'Fiches dans le site : 42'. The top navigation bar includes a home icon, a search bar, and a dropdown menu for 'Site demo 1 (CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET)'. A list of medical centers is visible in the top right. The bottom section shows two tables: 'Mes dernières fiches patient créées' and 'Mes dernières fiches patient mises à jour', both listing patient records with status indicators like 'Confirmé' and 'En cours'.

Mes fiches du site

Valide 2(67%)

Fiches 3 Référént de 0



Fiches dans le site : 42

Mes dernières fiches patient créées

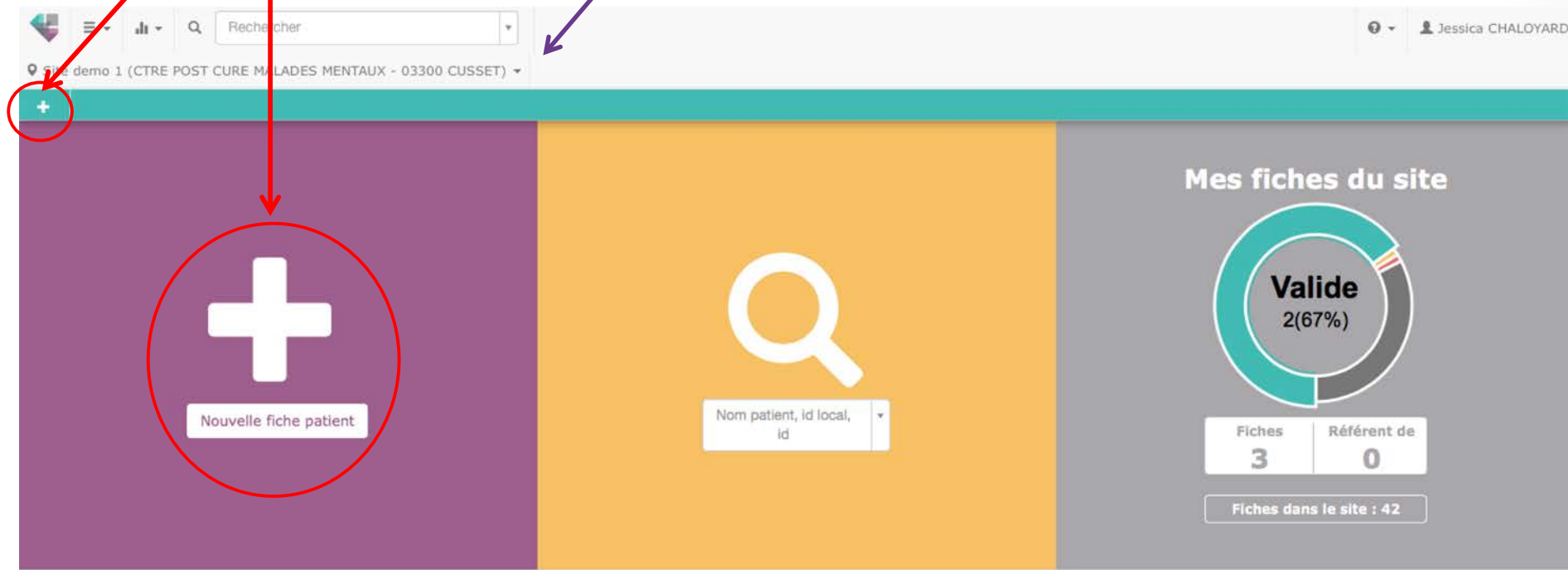
Mes dernières fiches patient mises à jour

# Création d'un dossier patient MALADE

## A partir:

- Du tableau de bord 
- Du menu secondaire 

Avant tout, si vous travaillez sur plusieurs sites, vérifiez que vous êtes bien sur le site de rattachement où vous souhaitez ajouter le patient



Rechercher

Site demo 1 (CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET)

Nouvelle fiche patient

Nom patient, id local, id

Mes fiches du site

Valide  
2(67%)

Fiches	Réfèrent de
3	0

Fiches dans le site : 42

➡ 6 onglets à valider

➤ Données administratives

➤ Prises en charge

➤ Diagnostic

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche

# Création d'un dossier patient MALADE

## 1) Onglet - Données administratives

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



Case à cocher obligatoire

Par défaut



Malade

Non-malade



Si pas de maladie rare (peut être atteint d'autres pathologies non rares)  
Si pas porteur sain

- Maladie rare
- Porteur sain

Le patient est un fœtus

☐

Nom de naissance★

BON

Nom d'usage

Prénom★

Jean

Date de naissance★

21/12/1991

← cf astuces dates

Sexe★

Féminin

Masculin

IPP / NIP

800034847

Identifiant national de santé (INS)

Numéro de dossier du service

38883993

Lieu de naissance★

75009 Paris 9e Arrondissement

Lieu de résidence★

75016 Paris 16e Arrondissement

← Si étranger, indiquer uniquement le pays

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

OU

➤ Étape suivante

★ Informations obligatoires



# Création d'un dossier patient MALADE

Données administratives

Prises en charge

Diagnostic

Activité

Anté/néonatal

Recherche

## 2) Onglet - Prises en charge

Ajout d'une prise en charge

Prise en charge #1

Centre maladies rares de rattachement du patient★

Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

Nom du Centre ou Hors label

Date d'inclusion dans le centre★

06/06/2018

aujourd'hui

Médecin référent maladie rare★

Myriam DE CHALENDAR

Doit être inscrit sur BaMaRa

Patient initialement adressé par★

Centre de compétence

Annuler

Sauvegarder

OU

Étape suivante

Pédiatre (ville)

Pédiatre (hôpital)

Autre spécialiste (ville/hôpital)

Périmédical

Venu de lui-même

Association de patients

Généraliste

Gynéco/obstétricien

Généticien

Centre de référence

Centre de compétence

Centre de protection maternelle et infantile (PMI)

Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)

Centre de dépistage/diagnostic prénatal

Autre

★ Informations obligatoires

# Création d'un dossier patient MALADE

› Données administratives

› Prises en charge

› **Diagnostic**

› Activité

› Anté/néonatal

› Recherche

## 3) Onglet - Diagnostic

+ Diagnostic #1

**Statut actuel du diagnostic** ★

En cours Probable **Confirmé** Indéterminé

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

Clinique

génétiq  
Biochimique  
Biologique  
Imagerie  
Exploration fonctionnelle  
Anatomopathologie  
Autre

**Maladie rare (Orphanet)**

Dysplasie ectodermique hypohidrotique

**Description clinique**

**Signes atypiques**

**Gènes (HGNC)**

**Les plus pertinents**

- expliciter la prise en charge dans le centre
- non systématiquement présents
- décrivant une forme particulière

Terminologies:  
ORPHA, HPO, CIM-10

★ Informations obligatoires

# Logique de codage

## Malformation *a priori* non syndromique

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	----------	-------------

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

Maladie rare (Orphanet) Fente labiale avec ou sans fente palatine

Description clinique \* Fente labiale bilatérale avec fente du voile et de la voûte du palais

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

en cours à la naissance  
probable à xx ans  
confirmé à xx ans

malformation isolée

éventuels termes  
+ spécifiques

## Malformation *a priori* syndromique mais non étiquetée

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	----------	-------------

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

Maladie rare (Orphanet) Maladie rare (Orphanet)

Description clinique \* Fente labiale/palatine bilatérale Communication interventriculaire Doigt(s) surnuméraire(s)

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

en cours à la naissance  
probable à xx ans  
confirmé à xx ans

pas de diagnostic

malformation +  
signes associés



# Logique de codage

## Syndrome étiqueté

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	----------	-------------

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

× Clinique

Maladie rare (Orphanet)

Syndrome de Van der Woude

Description clinique

× Fente labiale unilatérale avec fente du voile et de la voûte du palais

× Dépression de la lèvre inférieure

× Anomalie de la lèvre inférieure

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

le statut va différer en fonction de l'examen indispensable

type de confirmation

nom du syndrome

signes d'intérêt

# Création d'un dossier patient MALADE

## 3) Onglet – Diagnostic suite

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

**+**  
Dérouler

**Informations génétiques complémentaires (optionnel)**

**Résumé des anomalies chromosomiques**

Quantité de matériel génétique

Nb chromosomes Chromosomes sexuels

☐ Mosaïque

**Anomalie par chromosome**

Anomalie

Chromosome x

Ajouter

**Mutation(s)**

**Sujet apparemment sain**

Oui Non

Nb chromosomes

44

45

46

47

48

49

50

51

52

69 et variants

92 et variants

Non déterminé

Équilibré

Déséquilibré

Non déterminé

XX

XY

Dysgonosomie sans Y (X, XX, ...)

Dysgonosomie avec Y (XYY, XXY, XXYY)

Non précisé

Anomalie quantitative (dup, del, nombre)

Anomalie structurelle commune (translocation, inversion, insertion, anneau)

Anomalie structurelle complexe (iso, idic, invdup, invdupdel, marqueurs...)

Chromotrypsis

Cassures spontanées

Cassures induites

Excès de SCE

Autres

# Création d'un dossier patient MALADE

## 3) Onglet – Diagnostic suite

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre★	<div>Absent</div> <div>Non approprié</div> <div>Approprié</div>		
Âge aux premiers signes★	<div>Anténatal</div> <div>À la naissance</div> <div>Postnatal</div> <div>Non déterminé</div>		
	<div>6</div> ans et <div>0</div> mois		
	Si postnatal : Précisez		
Âge au diagnostic★	<div>Anténatal</div> <div>À la naissance</div> <div>Postnatal</div> <div>Non déterminé</div>		
	<div>8</div> ans et <div>0</div> mois		
	<div></div> aujourd'hui		
	Si postnatal : Précisez		
Cas sporadique ou familial	<div>Sporadique</div> <div>Familial</div>		
Mode de transmission	<div>Mode de transmission</div>		
Issu d'une union consanguine	<div>Oui</div> <div>Non</div> <div>Ne sais pas</div>		
Commentaire	<div></div>		
<div>✕ Annuler</div> <div>✓ Sauvegarder</div> <div>OU</div> <div>➤ Étape suivante</div>			

# Création d'un dossier patient MALADE

➤ Données administratives

➤ Prises en charge


➤ Diagnostic

➤ **Activité**

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche

## 4) Onglet - Activité

 08/06/2018 08/06/2018 06/06/2018

Ajout d'activité

**Date de l'activité** ★ 08/06/2018 aujourd'hui

**Centre pour lequel l'activité est déclarée** ★ Fentes Et Malformations Faciales (MAFACE) ou « Hors label »

**Lieu de l'activité** CHU DE LA REUNION - 97400 ST DENIS ou « Autre »

**Contexte** ★ Consultation pluridisciplinaire

**Objectif(s)** ★ ☐ Suivi ☐ Acte médical

**Profession(s) de(s) intervenant(s)** ★ ☐ Assistante sociale ☐ Médecin

**Intervenant(s)** ☐ Autre ☐ Myriam DE CHALENDAR

**Précisez son (leurs) nom(s)** Mme Martin

OU

Plusieurs choix possibles

Doit être inscrit dans BaMaRa ou « Autre »

★ Informations obligatoires

# Création d'un dossier patient MALADE

## 4) Onglet – Activité suite

### Contexte

Consultation  
Consultation pluridisciplinaire  
Hôpital de jour  
Hospitalisation traditionnelle  
Avis sur dossier en consultation  
Avis personnel d'expertise sur un dossier  
De : <15min / <30 min / 30 min et +  
RCP  
Avis en salle  
Téléconsultation  
Autre : \_\_\_\_\_

### Objectifs

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  
Éducation thérapeutique

### Profession(s) de(s) intervenants

Médecin	Psychologue/Neuropsychologue	Enseignant(e) spécialisé(e)
Assistante sociale	Psychomotricien(ne)	Autre : _____
Diététicien(ne)	Conseiller(e) en génétique	
Ergothérapeute	Infirmier	
Kinésithérapeute	Orthophoniste	

# Création d'un dossier patient MALADE

➤ Données administratives

➤ Prises en charge

➤ Diagnostic

➤ Activité

➤ **Anté/néonatal**

➤ Recherche

## 5) Onglet – Anté/néonatal

Informations non obligatoires

Assistance médicale à la procréation	<input type="text" value="Oui"/>	<input type="text" value="Non"/>			
Né à terme	<input type="text" value="Oui"/>	<input type="text" value="Non"/>			
Précision terme [semaines]	<input type="text"/>				
Poids à la naissance [g]	<input type="text"/>				
Taille à la naissance [cm]	<input type="text"/>				
Périmètre crânien à la naissance [cm]	<input type="text"/>				
Présence d'anomalie(s) anténatale(s)	<input type="text" value="Non"/>	<input type="text" value="Unique"/>	<input type="text" value="Multiple"/>		
Terme auquel la/les anomalie(s) a/ont été diagnostiquée(s) [semaines]			<input type="text"/>		
Proposition d'IMG			<input type="text" value="Oui"/>	<input type="text" value="Non"/>	<input type="text" value="Inconnu"/>

### Examens anténataux

Échographie/échocardiographie	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
Scanner/scanner 3D	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
IRM/IRM cérébrale	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
Biopsie du Trophoblaste	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
Amniocentèse	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
Cordocentèse	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
Marqueurs sériques	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
Radiographie	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
Caryotype	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
Autre	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>

–

Menu à dérouler

# Création d'un dossier patient MALADE

› Données administratives

› Prises en charge

› Diagnostic

› Activité

› Anté/néonatal

› Recherche

## 6) Onglet – Recherche

### Informations non obligatoires

Un traitement médicamenteux  
spécifique à la maladie rare est en  
cours

Oui

Non



Si oui : Précisez le(s) médicament(s) orphelin(s)

Le patient participe à un protocole

Oui

Non



Si oui : Précisez l'essai clinique en cours

Accord pour être contacté pour un  
protocole

Oui

Non

Échantillon biologique pour la  
recherche prélevé

Oui

Non

Échantillon biologique pour le  
diagnostic moléculaire prélevé

Oui

Non

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

Cliquer sur sauvegarder pour valider le nouveau dossier patient

# Création d'un dossier patient NON MALADE

## (apparenté d'un patient malade, non malade, maladie non rare)

Pour saisir les informations d'une personne apparentée à un malade mais elle-même non atteinte

Créer une fiche patient à partir :

- Du tableau de bord



➡ **3 onglets à valider**

> Données administratives

> Prises en charge

> Activité

- Du menu secondaire



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



➡ **Case à cocher obligatoirement**

Cliquer



Malade	Non-malade
--------	------------

Le patient est un fœtus ☐

Nom de naissance \*

Nom d'usage

Prénom \*

Date de naissance \*

Sexe \*

IPP / NIP

Identifiant national de santé (INS)

Numéro de dossier du service

Lieu de naissance \*

Lieu de résidence \*




# Création d'un dossier patient

## APPAREMMENT SAIN / PORTEUR SAIN

A partir:


- Du tableau de bord  ➔ **6 onglets à valider** > Données administratives > Prises en charge > Diagnostic > Activité > Anté/néonatal > Recherche
- Du menu secondaire 


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

**Malade** Non-malade

Dans l'onglet diagnostic :

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) 

Informations génétiques complémentaires (optionnel) 

**Résumé des anomalies chromosomiques**

Quantité de matériel génétique

Nb chromosomes  Chromosomes sexuels  ☐ Mosaïque

**Anomalie par chromosome**

Anomalie

Chromosome  x

Ajouter

**Mutation(s)**

**Sujet apparemment sain** **Oui** Non

Dérouler

Renseigner également :

- le diagnostic
- le statut du diagnostic
- l'investigation génétique

Choisir : Sujet apparemment sain

# Création d'un dossier patient FOETUS

★ Informations obligatoires

## 1 : Création du dossier

Malade Non-malade

Le patient est un fœtus ✗ ← Cocher

Nom de naissance de la mère★ d arc

Nom d'usage de la mère

Prénom de la mère★ jeanne

Nom de naissance du père

Grossesse multiple★ Oui Non

Prénom du fœtus

Date début de la grossesse★ 06/01/2018

Sexe★ Féminin Masculin 1

## 2 : Déclarer une fin de grossesse

FG

Fœtus de jeanne D ARC

Valide

ID BaMaRa 74582

IPP / NIP

ID service

Dernière activité le 08/06/2018

Fiche mise à jour le 08/06/2018

Début de grossesse 06/01/2018

Sexe Féminin

Lieu de résidence 78210 Saint-Cyr-l'École

En cours SYNDROME DE PIERRE ROBIN-DÉFICIENCE INTELLECTUELLE

Maladie rare (Orphanet) Syndr (#364577)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre Absent

Âge au diagnostic Anténatal

Âge aux premiers signes Anténatal

Type d'investigation(s) réalisée(s) Test génét

Technique(s) utilisée(s) Chromoso

Cas sporadique ou familial Familial

Issu d'une union consanguine

Activités (1)

2018

Fait le	Centre	Contexte	Objectif(s)	Profession(s)	Inte
08/06/2018	BaMaRa	Consultation	Conseil en génétique	Conseiller(e) en génétique	Non

# Déclaration fin de grossesse

## 3 : Quel type de fin de grossesse ?

★ Informations obligatoires

### Naissance / néonatal

Type de fin de grossesse *	<input checked="" type="radio"/> Naissance	<input type="radio"/> ISG	<input type="radio"/> IMG
Date de naissance ★	<input type="text" value="20/06/2018"/>		<input type="text" value="aujourd'hui"/>
Nom de naissance ★	<input type="text" value="Truc"/>		
Prénom ★	<input type="text" value="much"/>		
Sexe ★	<input checked="" type="radio"/> Féminin		<input type="radio"/> Masculin
Lieu de naissance ★	<input type="text" value="78000 Versailles"/>		
Décès avant 28 jours	<input type="radio"/> Per partum	<input type="radio"/> Néonatal	
Né à terme	<input type="radio"/> Oui	<input checked="" type="radio"/> Non	
Précision terme [semaines]	<input type="text" value="30"/>		
Poids à la naissance [g]	<input type="text" value="102"/>		
Taille à la naissance [cm]	<input type="text" value="50"/>		
Périmètre crânien à la naissance [cm]	<input type="text" value="24"/>		

### Interruption spontanée de grossesse

Type de fin de grossesse ★	<input type="radio"/> Naissance	<input checked="" type="radio"/> ISG	<input type="radio"/> IMG
Type d'ISG	<input checked="" type="radio"/> Fausse couche		
Date du décès ★	<input type="text" value="08/06/2018"/>		<input type="text" value="aujourd'hui"/>
Précision terme [semaines]	<input type="text" value="30"/>		
Fœtopathologie	<input type="radio"/> Examen effectué		

### Interruption médicale de grossesse

Type de fin de grossesse ★	<input type="radio"/> Naissance	<input type="radio"/> ISG	<input checked="" type="radio"/> IMG
Date du décès ★	<input type="text" value="08/06/2018"/>		<input type="text" value="aujourd'hui"/>
Précision terme [semaines]	<input type="text" value="30"/>		
Fœtopathologie	<input type="radio"/> Examen effectué		

# Récapitulatif fiche patient

MAJ le diagnostic

Ajouter une activité

Déclarer un décès

Historique des modifications

Modifier ou Supprimer la fiche

Erreurs/données manquantes (contrôle qualité)

Modifier

Dérouler

Supprimer l'activité

Modifier la fiche

Site demo 1 (CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET)

Jean BON

Valide

ID BaMaRa 74412

IPP / NIP 800034847

ID service 38883993

Dernière activité le 06/06/2018

Fiche mise à jour le 06/06/2018

Date de naissance 21/12/1991 (26 ans)

Sexe Féminin

Lieu de naissance 75009 Paris 9e Arrondissement

Lieu de résidence 75016 Paris 16e Arrondissement

Prises en charge

Site demo 1

Date d'inclusion 06/06/2018

Initialement adressé par Centre de compétence

Médecin référent Myriam De Chalendar

BaMaRa

Pochette de Jean BON

Aucun membre. Gérer la pochette

Commentaire ... aucun

Confirmé DYSPLASIE ECTODERMIQUE HYPOHIDROTIQUE

Maladie rare (Orphanet) Dysplasie ectodermique hypohidrotique (#238468)

Description clinique Oligodontie

Signes atypiques Pied bot

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre Absent

Âge au diagnostic 8 an(s)

Âge aux premiers signes 6 an(s)

Type d'investigation(s) réalisée(s) Clinique

Cas sporadique ou familial Familial

Issu d'une union consanguine Non

Activités (1)

2018

Fait le	Centre	Contexte	Objectif(s)	Profession(s)	Intervenant(s)	Lieu
06/06/2018	BaMaRa	Consultation	Diagnostic	Médecin	Non renseigné	CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET - BaMaRa - [COO] - BNDMR

Données anté/néonatales

Recherche

Étiquettes possibles :

A) Statut de la fiche Brouillon Action requise Avertissement Valide

B) Statut du diagnostic Indéterminé En cours Probable Confirmé

C) Informations sur le patient Non malade Proposé Grossesse multiple D

D) Erreurs/données manquantes (contrôle qualité)

# Si fiche patient en doublon

Des dossiers en doublon peuvent exister au niveau d'un même hôpital

The screenshot shows a patient creation form with a modal window titled "Fiches similaires détectées !". The modal contains the following text: "Des fiches patient ayant des noms identiques ou proches ont été détectées. Merci de consulter cette liste et de vous assurer que vous n'êtes pas en train de créer une fiche en doublon." Below this is a table with the following data:

ID local	Identité	Sexe	Date de naissance	Créé le
	Pimprelle FEE	Féminin	27/11/1953	20/06/2018

At the bottom of the modal is a button that says "Ce n'est pas un doublon, continuer la création de la fiche".

Annotations on the slide:

- A pink box labeled "ALERTE" with "Risque de doublon" points to the modal.
- A red arrow points from the text "Le dossier existe déjà → Ouvrir la fiche" to the modal.
- A red arrow points from the text "Pas le même patient → Continuer à créer une nouvelle fiche" to the button at the bottom of the modal.

## 1) Soit ce patient est déjà enregistré sur votre site :

- Ouvrir la fiche.
- Les onglets « Données administratives », « Prises en charge » et « Diagnostic » sont déjà complétés.
- Ajouter votre activité.

## 2) Soit ce patient est enregistré sur un autre de vos sites :

- Ouvrir la fiche.
- Les onglets « Données administratives », « Prises en charge » et « Diagnostic » sont déjà complétés.
- Ajouter le site actuel comme nouveau centre de prise en charge.
- Ajouter votre activité.

The screenshot shows the "Prises en charge" tab of the patient form. It has a red circle around a "+" button next to "Prise en charge #1". Below the tab are several fields: "Centre de rattachement du patient" (Centre A), "Date d'inclusion dans le site MR" (06/09/2018), "Médecin référent maladie rare" (Myriam DE CHALENDAR), and "Patient initialement adressé par" (Pimprelle).

## 3) Soit ce patient est enregistré sur un autre site de l'hôpital :

- Ouvrir la fiche.
- Les onglets « Données administratives », « Prises en charge » et « Diagnostic » sont déjà complétés.
- Ajouter le site actuel comme nouveau centre de prise en charge.
- Ajouter votre activité.

# Ajouter une activité via le tableau de bord

Recherchez votre patient

The screenshot shows a web application interface for patient management. At the top, a search bar labeled 'Rechercher' is circled in red, with a red arrow pointing to it from the text 'Recherchez votre patient'. Below the search bar, the dashboard is divided into three main sections. The left section is purple and contains a large white plus sign and the text 'Nouvelle fiche patient'. The middle section is orange and contains a large white magnifying glass icon, which is circled in red, with a red arrow pointing to it. Below the magnifying glass is a small input field labeled 'Nom patient, id local, id'. The right section is grey and titled 'Mes fiches du site', featuring a donut chart showing 'Brouillon 3(100%)' and statistics for 'Fiches' (3) and 'Réfèrent de' (0). At the bottom, there are two lists of patient records. The left list, titled 'Mes dernières fiches patient créées', is circled in red and contains three entries: 'bdfbd GDFG Confirmé', 'Foetus de Jeanne D ARC - Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie En cours', and 'Jean BON - Syndrome de Treacher-Collins Confirmé'. A red arrow points to this list from below. The right list, titled 'Mes dernières fiches patient mises à jour', contains three entries: 'Jean BON - Syndrome de Treacher-Collins Confirmé', 'Foetus de Jeanne D ARC - Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie En cours', and 'bdfbd GDFG Confirmé'.

[ 30 ]

# Ajouter une activité via



## 1. Cliquer sur « ajouter une activité » sur la fiche récapitulative

Site demo 1 (CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET) ▼

+ / - / ↺ / ⌂ / ⚙ / ⌕ / ⌕

Jean BON

Ajouter une activité

Validé

ID BaMaRa 74412

Confirmé DYSPLASIE ECTODERMIQUE HYPOHIDROTIQUE

Maladie rare (Orphanet) Dysplasie ectodermique hypohidrotique (#238468)

Description clinique Oligodontie

## 2. Compléter

Jean BON

Validé

ID BaMaRa 74412

IPP / NIP 800034847

ID service 38883993

⌚ Dernière activité le 06/06/2018

🔄 Fiche mise à jour le 06/06/2018

**Date de naissance** 21/12/1991 (26 ans)

**Sexe** Féminin

**Lieu de naissance** 75009 Paris 9e Arrondissement

**Lieu de résidence** 75016 Paris 16e Arrondissement

Commentaire ... aucun

Valider

Pochette de Jean BON

Aucun membre. [Gérer la pochette](#)

Ajouter une activité

**Date de l'activité \*** 08/06/2018 aujourd'hui

**Centre pour lequel l'activité est déclarée \*** Fentes Et Malformations Faciales (MAFACE)

**Lieu de l'activité** CHU DE LA REUNION - 97400 ST DENIS

**Contexte \*** Consultation

**Objectif(s) \*** x Suivi

**Profession(s) de(s) intervenant(s) \*** x Médecin

**Intervenant(s)**

Annuler Valider

Activités (1)

2018

Fait le	Centre	Contexte	Objectif(s)	Profession(s)	Intervenant(s)	Lieu
06/06/2018	BaMaRa	Consultation	Diagnostic	Médecin	Non renseigné	CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET - BaMaRa - [COO] - BNDMR



# Ajouter une activité via

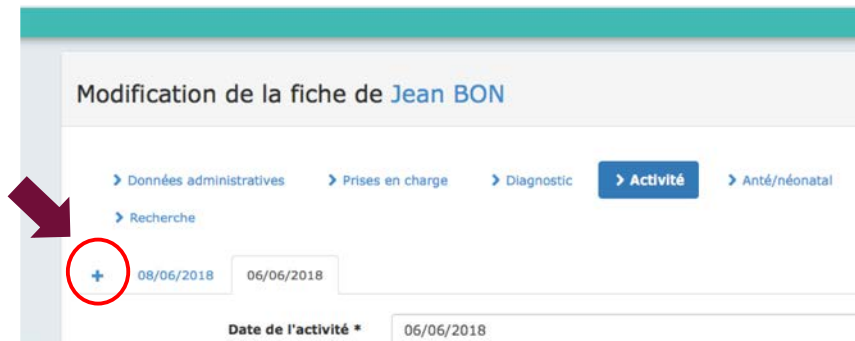
1. Cliquer sur le  sur la fiche récapitulative dans la section « Activités »



Fait le	Centre	Contexte	Objectif(s)	Profession(s)	Intervenant(s)	Lieu
08/06/2018	BaMaRa	Consultation	Suivi	Médecin	Non renseigné	CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET - BaMaRa - [COO] - BNDMR
06/06/2018	BaMaRa	Consultation	Diagnostic	Médecin	Non renseigné	CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET - BaMaRa - [COO] - BNDMR

1bis. Cliquer sur le  dans l'onglet activité de la fiche patient

2. Remplir



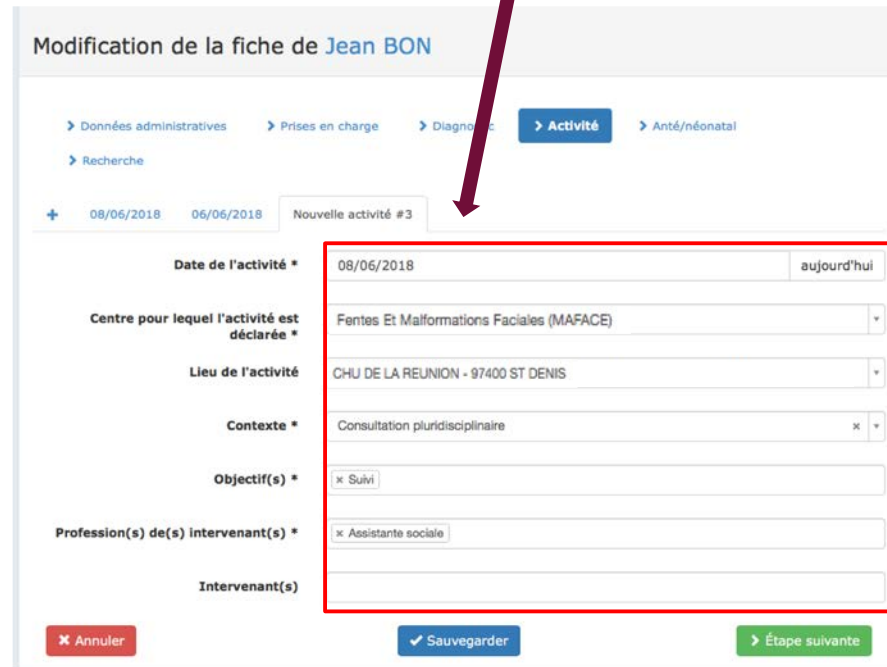
Modification de la fiche de Jean BON

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

Recherche

+ 08/06/2018 06/06/2018

Date de l'activité \* 06/06/2018



Modification de la fiche de Jean BON

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

Recherche

+ 08/06/2018 06/06/2018 Nouvelle activité #3

Date de l'activité \* 08/06/2018 aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée \* Fentes Et Malformations Faciales (MAFACE)

Lieu de l'activité CHU DE LA REUNION - 97400 ST DENIS

Contexte \* Consultation pluridisciplinaire x

Objectif(s) \* x Suivi

Profession(s) de(s) Intervenant(s) \* x Assistante sociale

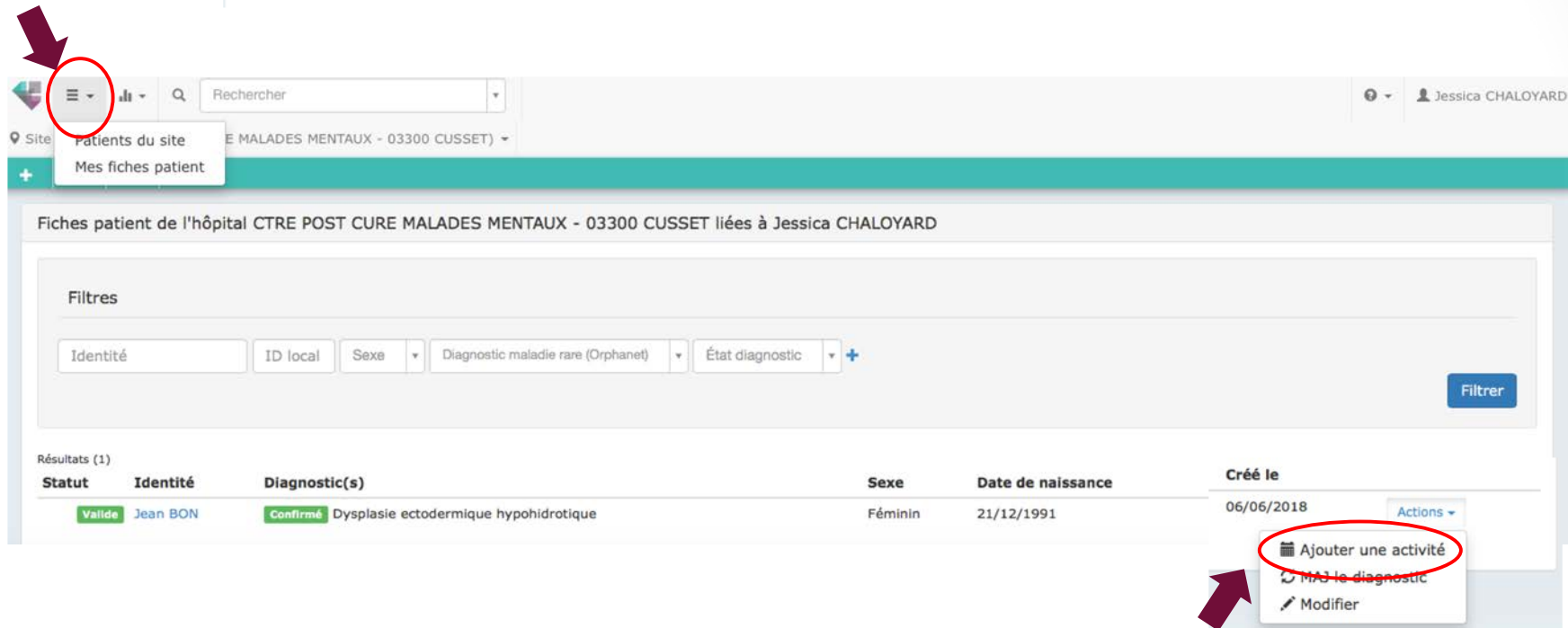
Intervenant(s)

Annuler Sauvegarder Étape suivante



# Ajouter une activité via la liste des patients

1. Cliquer sur  sur le menu principal



The screenshot shows the patient list interface. A red circle highlights the menu icon in the top left corner. A red arrow points to the 'Ajouter une activité' option in the 'Actions' dropdown menu for the first patient entry.

Fiches patient de l'hôpital CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET liées à Jessica CHALOYARD

Filtres

Identité ID local Sexe Diagnostic maladie rare (Orphanet) État diagnostic +

Filtrer

Résultats (1)

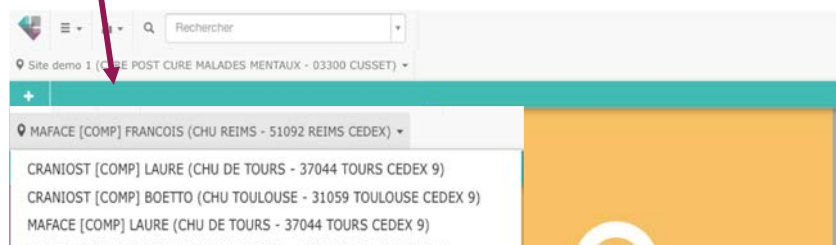
Statut	Identité	Diagnostic(s)	Sexe	Date de naissance	Créé le	Actions
Valide	Jean BON	Confirmé Dysplasie ectodermique hypohidrotique	Féminin	21/12/1991	06/06/2018	<ul style="list-style-type: none"><li>Ajouter une activité</li><li>MAJ le diagnostic</li><li>Modifier</li></ul>

2. Cliquer sur ajouter une activité

# Ajouter une activité si vous appartenez à plusieurs Centres

## 1 personne peut être associée à plusieurs Centres de Référence ou de Compétence

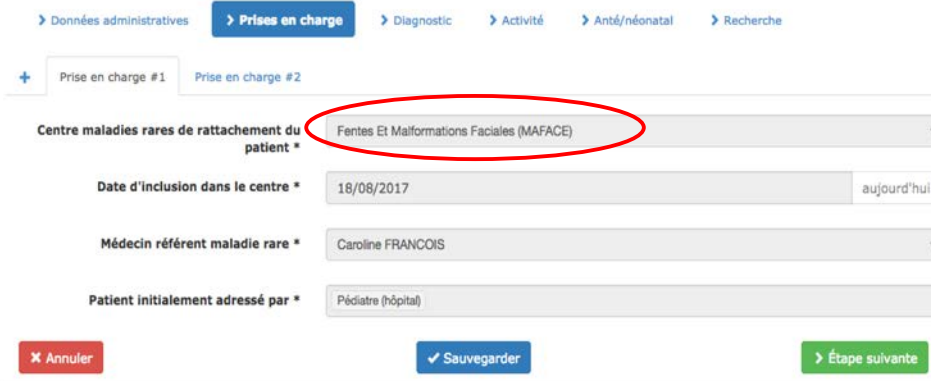
Accès aux différents centres auxquels vous êtes rattaché



Vidéo tutoriel : Activité enregistrée sur le mauvais site :

<https://www.youtube.com/watch?v=5O7ORQbtXfc>

## 1 : Le dossier du patient a été créé pour un premier centre.



1<sup>er</sup> centre de PEC  
(autre centre ⇔ grisé)



Le dossier est accessible à partir des 2 sites, les données administratives et de diagnostic sont communes.

Le patient est comptabilisé dans la cohorte des 2 sites.

➤ MAIS seules les données d'activité du site en cours sont modifiables

➤ MAIS une même activité ne peut être attribuée qu'à un seul Centre

## 2 : En étant connecté au second centre, ouvrir la fiche du patient et ajouter le second centre de prise en charge, puis l'activité





2<sup>ème</sup> site de PEC  
(centre actuel)

# Déclarer un décès



Site demo 1 (CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET) ▾


+ / - / ↺ / 📄 / **DC** / 🏠 / ⌚

**Jean BON**  

**Valide**

ID BaMaRa	74412
IPP / NIP	800034847
ID service	38883993
🕒 Dernière activité le 06/06/2018	
🔄 Fiche mise à jour le 06/06/2018	
Date de naissance	21/12/1991 (26 ans)
Sexe	Féminin
Lieu de naissance	75009 Paris 9e Arrondissement
Lieu de résidence	75016 Paris 16e Arrondissement

**Confirmé** DYSPLASIE ECTODERMIQUE HYPOHIDROTIQUE  

Maladie rare (Orphanet)	 Dysplasie ectodermique hypohidrotique (#238468)
Description clinique	Oligodontie
Signes atypiques	Pied bot
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Absent
Âge au diagnostic	8 an(s)
Âge aux premiers signes	6 an(s)
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique
Cas sporadique ou familial	Familial
Issu d'une union consanguine	Non



Si décès ≤ 28 jours de vie,  
déclarer avec la fin de  
grossesse

## Déclaration de décès

Le patient est décédé



Date du décès ★

20/06/2018

aujourd'hui

Décès dû à la maladie rare

Oui

Non

Inconnu

Cause principale du décès (CIM-10)

Accident de vaisseau spatial blessant un occupant

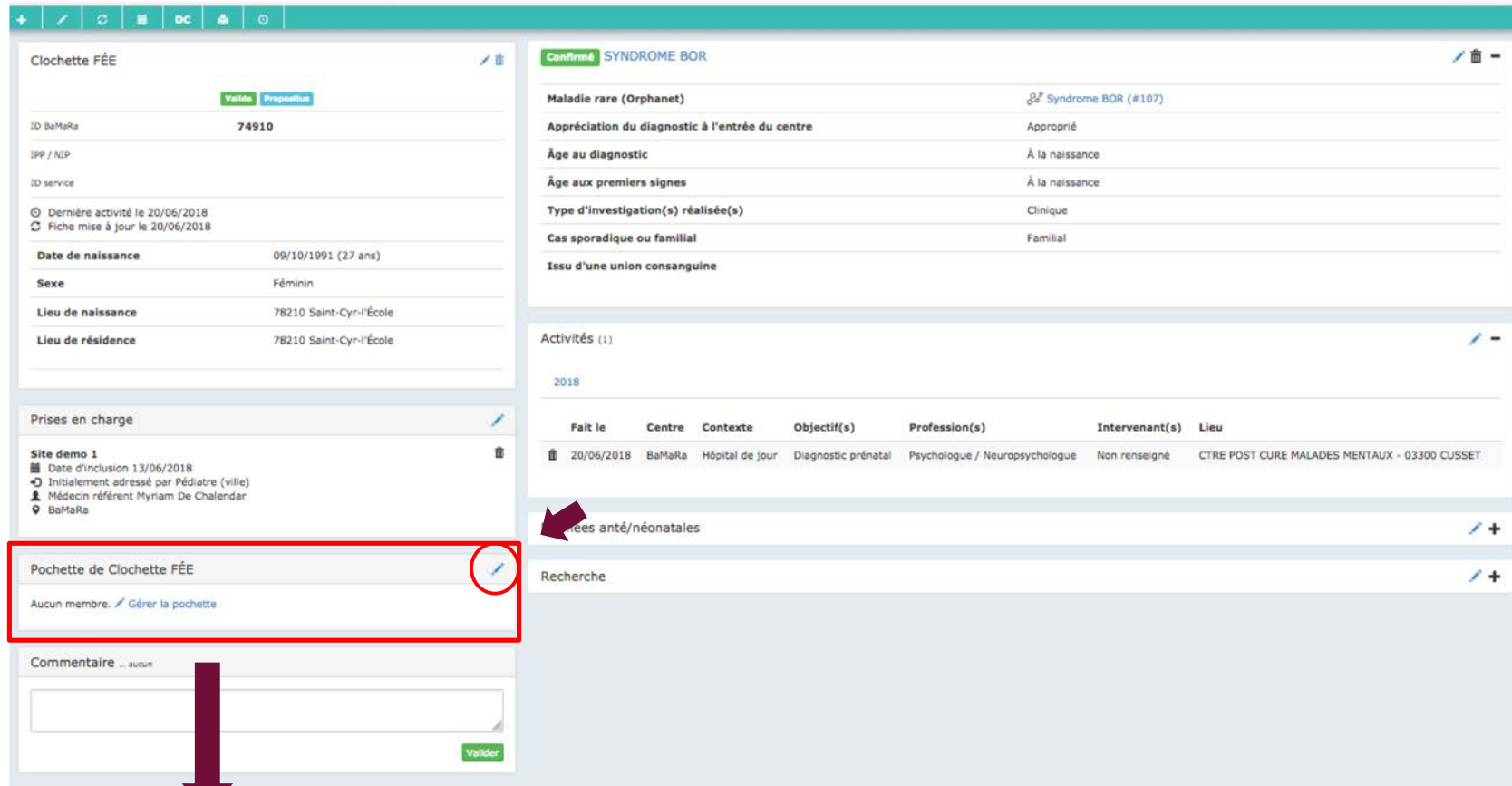
Annuler

Valider

# Pochettes familiales

1 pochette regroupe les membres d'une même famille

1. Cliquer sur le  sur la fiche récapitulative dans la section « Pochette»



**Clochette FÉE**

Validé Proposé

ID BaMaRa 74910

IPP / NIP

ID service

Dernière activité le 20/06/2018  
Fiche mise à jour le 20/06/2018

Date de naissance 09/10/1991 (27 ans)  
Sexe Féminin  
Lieu de naissance 78210 Saint-Cyr-l'École  
Lieu de résidence 78210 Saint-Cyr-l'École

Prises en charge

Site demo 1  
Date d'inclusion 13/06/2018  
Initialement adressé par Pédiatre (ville)  
Médecin référent Myriam De Chalendar  
BaMaRa

Pochette de Clochette FÉE

Aucun membre. [Gérer la pochette](#)

Commentaire ... aucun

Valider

**Confirmé SYNDROME BOR**

Maladie rare (Orphanet) [Syndrome BOR \(#107\)](#)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre Approprié

Âge au diagnostic À la naissance

Âge aux premiers signes À la naissance

Type d'investigation(s) réalisée(s) Clinique

Cas sporadique ou familial Familial

Issu d'une union consanguine

Activités (1)

2018

Fait le	Centre	Contexte	Objectif(s)	Profession(s)	Intervenant(s)	Lieu
20/06/2018	BaMaRa	Hôpital de jour	Diagnostic prénatal	Psychologue / Neuropsychologue	Non renseigné	CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET

Prises anté/néonatales

Recherche

## Pochette de Clochette FÉE

Clochette FÉE ne fait pas encore partie d'une pochette familiale.

[+ Créer](#) une nouvelle pochette : Clochette FÉE est le propositus

[Rattacher](#) Clochette FÉE à une pochette existante



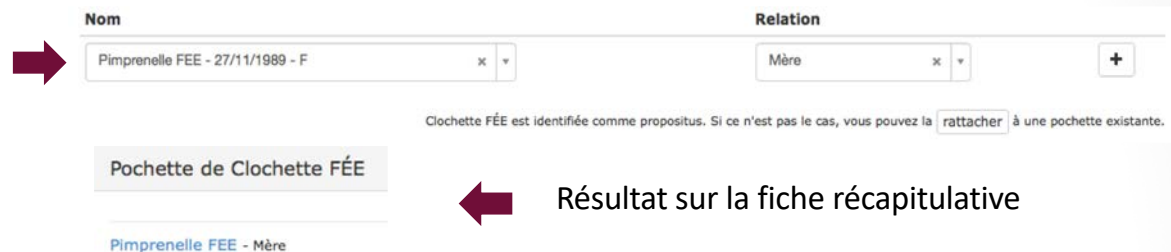
Vidéo tutoriel: Les pochettes familiales

<https://www.youtube.com/watch?v=f3FvXluhgTo>

# Pochettes familiales

## 2. Cliquer sur

Si Clochette est la 1<sup>ère</sup> personne de la Famille  
Fée a être enregistrée sur le site



The screenshot shows a form with two main sections: 'Nom' and 'Relation'. Under 'Nom', there is a text input field containing 'Pimprenelle FEE - 27/11/1989 - F' and a dropdown menu with an 'x' icon. Under 'Relation', there is a dropdown menu with 'Mère' selected and another dropdown with an 'x' icon. To the right of the 'Relation' dropdown is a '+' button. Below these fields, a message states: 'Clochette FÉE est identifiée comme propositus. Si ce n'est pas le cas, vous pouvez la rattacher à une pochette existante.' Below this message, there is a button labeled 'Pochette de Clochette FÉE'. At the bottom, there is a link 'Pimprenelle FEE - Mère'.

← Résultat sur la fiche récapitulative

OU

## 2bis. Cliquer sur

Si Bond n'est pas la 1<sup>ère</sup> personne de la  
Famille Bond/Fée a être enregistrée sur le site

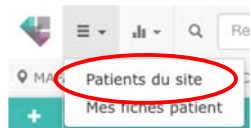


The screenshot shows a form with two main sections: 'James BOND est le' and 'de'. Under 'James BOND est le', there is a dropdown menu with 'Relation' selected. Under 'de', there is a dropdown menu with 'Propositus' selected. Below these fields, there is a button labeled 'Rejoindre la pochette'. At the bottom, there is a link 'Pochette de Pimprenelle FEE'. Below this link, there is a link 'James BOND - Frère'.

← Résultat sur la fiche récapitulative

# Analyser les données de ses patients / des patients du site

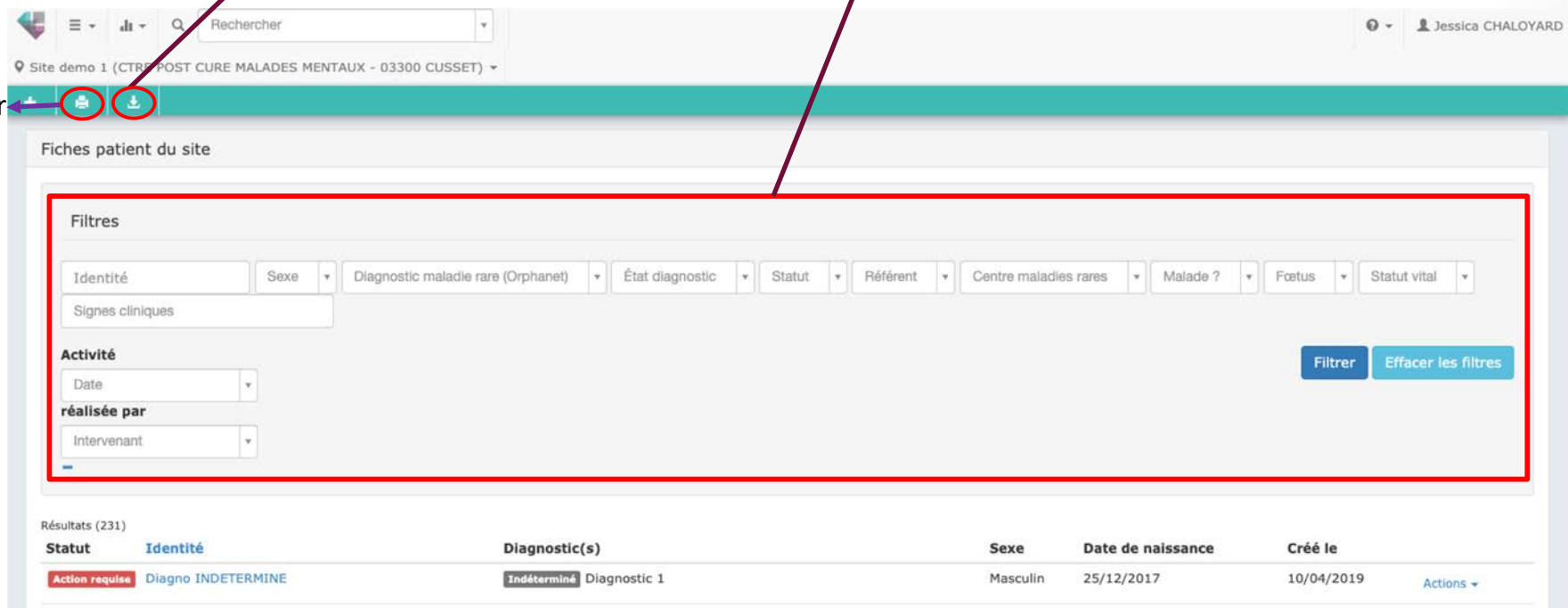
1. Cliquer sur  sur le menu principal



Exporter la totalité des données sous Excel

Exporter une partie des données à partir de filtres

Imprimer



Rechercher

Site demo 1 (CTRF POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET)

Jessica CHALOYARD

Fiches patient du site

**Filtres**

Identité Sexe Diagnostic maladie rare (Orphanet) État diagnostic Statut Référent Centre maladies rares Malade ? Foetus Statut vital

Signes cliniques

**Activité**

Date

réalisée par

Intervenant

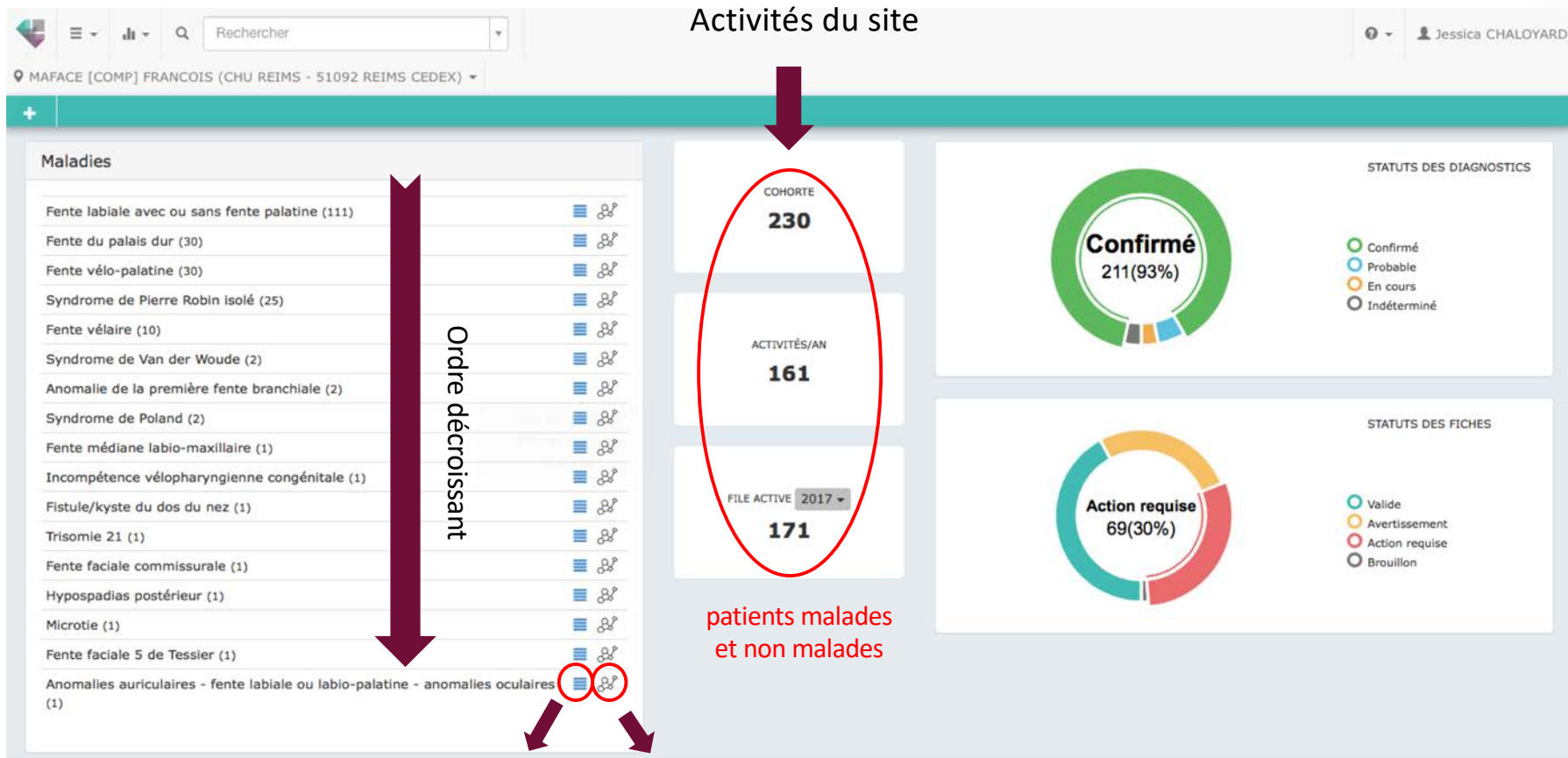
Filtrer Effacer les filtres

Résultats (231)

Statut	Identité	Diagnostic(s)	Sexe	Date de naissance	Créé le
Action requise	Diagno INDETERMINE	Indéterminé Diagnostic 1	Masculin	25/12/2017	10/04/2019

# Analyser les données de ses patients / des patients du site

Cliquer sur  sur le menu principal



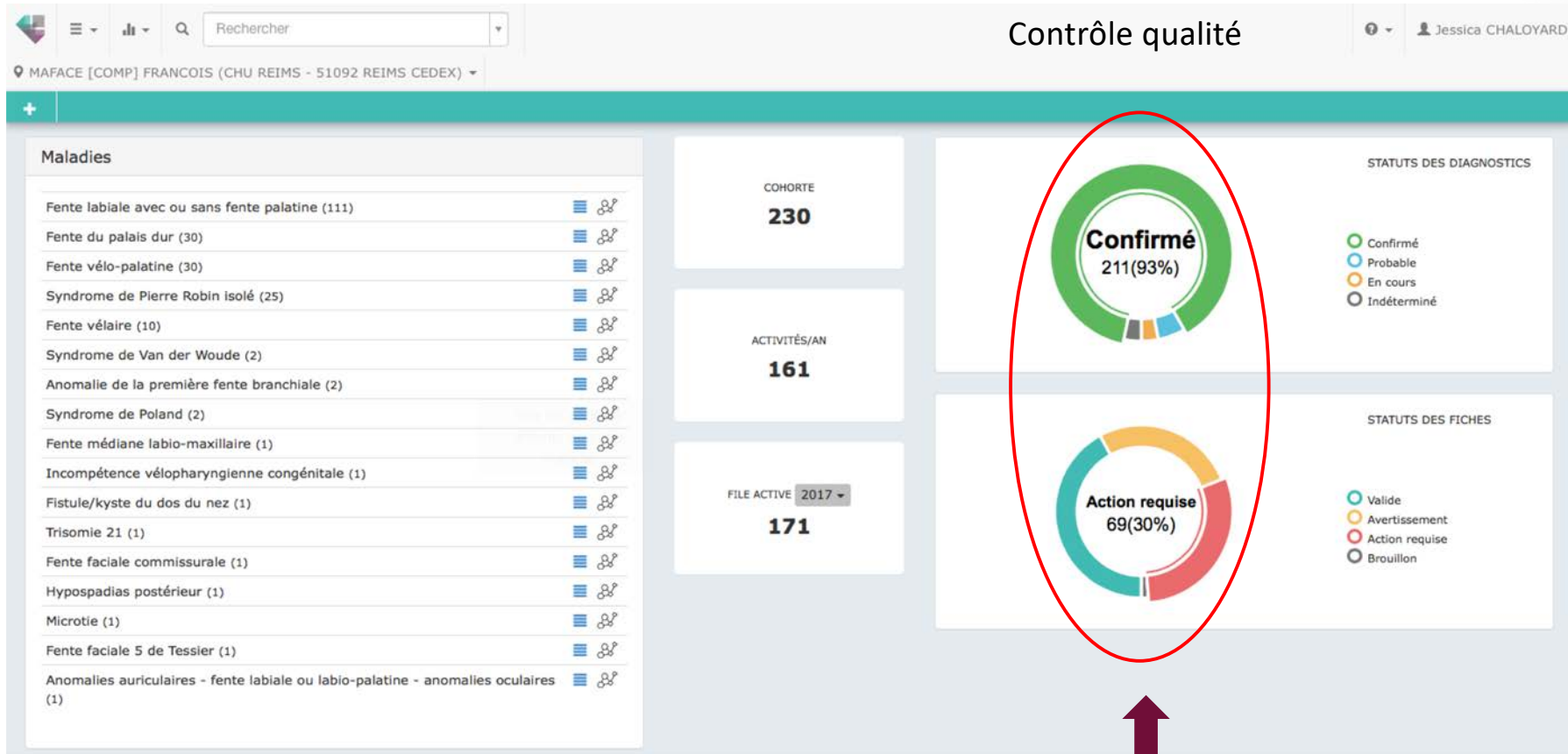
Liste des patients atteints de cette maladie

Voir la fiche maladie rare sur LORD



# Contrôle qualité

Cliquer sur  sur le menu principal



Cliquer pour accès aux dossiers

## Statut des fiches :

- **Valide** : la fiche est versée dans l'entrepôt de données de la BNDMR
- **Avertissement** : La fiche est incomplète ou présente des incohérences, pour savoir lesquelles, cliquez sur la fiche
- **Action requise** : Des données obligatoires sont manquantes ou bien il y a de nombreuses incohérences dans le dossier
- **Brouillon** : Des données essentielles sont manquantes, la fiche est non comptabilisée dans l'activité.



# Contrôle qualité

Sur la fiche récapitulative :

James BOND

**Action requise**

ID BaMaRa: 75382

IPP / NIP

ID service

🕒 Dernière activité le 06/09/2018  
🔄 Fiche mise à jour le 06/06/2019

Date de naissance	05/05/1953 (66 ans)
Sexe	Masculin
Lieu de naissance	12000 Rodez
Lieu de résidence	12500 Espalion

Confirmé ODDD

Maladie rare (Orphanet)	🔗 Dysplasie odonto-onycho-dermique (#2721)
Description clinique	Myosite
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Non approprié
Âge au diagnostic	À la naissance
Âge aux premiers signes	Postnatal
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Biochimique
Cas sporadique ou familial	Familial
Issu d'une union consanguine	Non
Résumé des anomalies chromosomiques	Équilibré : 47 Dysgonosomie avec Y (XYY, XXY, XYYY) - Chromotrypsis
Gènes	AAA1

Dans le dossier du patient :

Modification de la fiche de James BOND

**Erreurs :**

- Activité du 25/06/2018 :
  - Contexte \* : donnée requise
  - Objectif(s) \* : donnée requise
  - Profession(s) de(s) Intervenant(s) \* : donnée requise

**Avertissements :**

- Diagnostic #1 :
  - Précision de l'âge aux premiers signes : donnée requise