



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



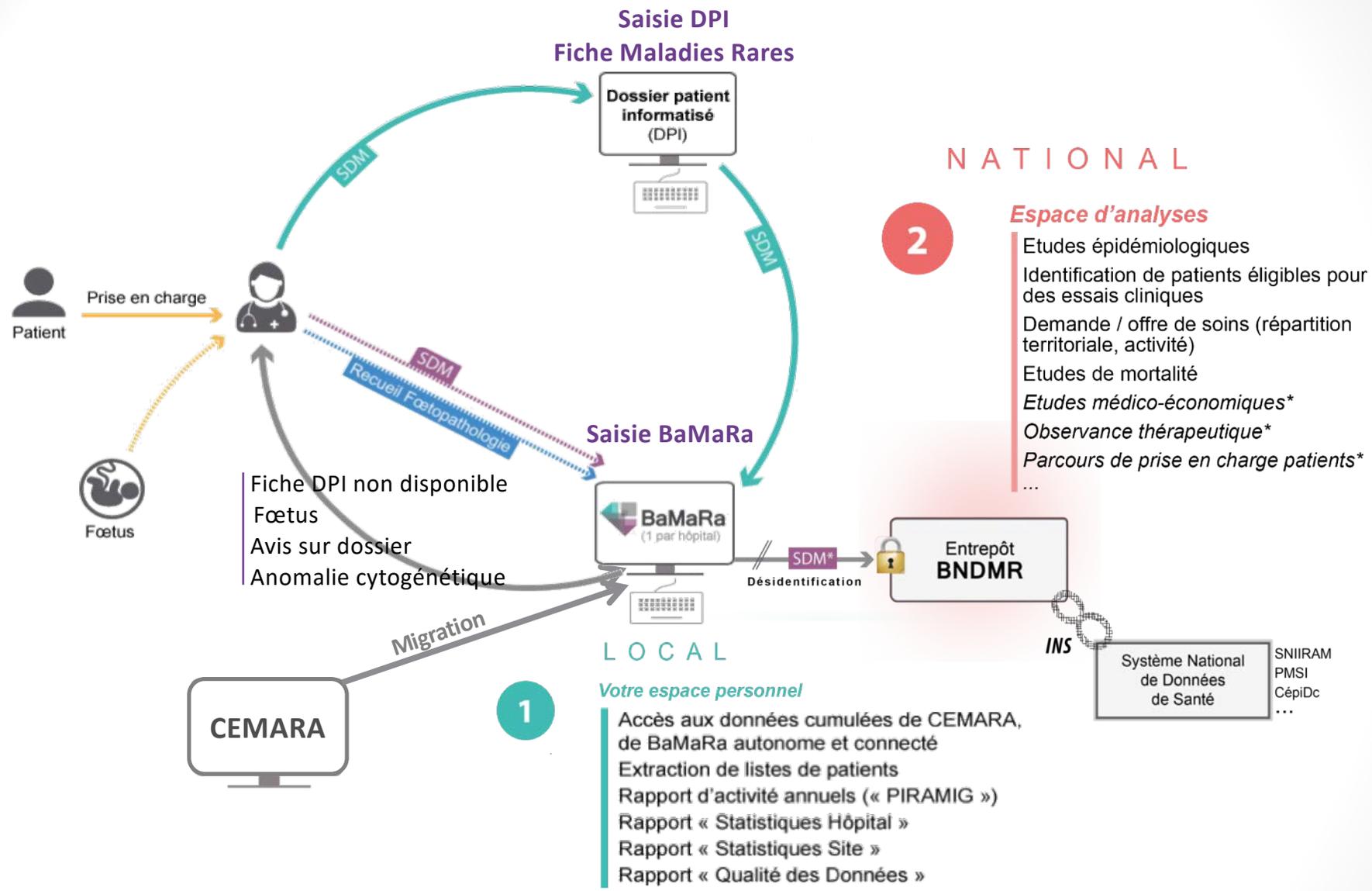
FILIERE SANTÉ
MALADIES RARES

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

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'examens. 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 & libertés¹.

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

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 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

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.

¹ 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^{er} Centre Maladies Rares
- 3 - Sélectionner le 2nd Centre Maladies Rares

Si vous travaillez dans plusieurs hôpitaux :

- 1 - Filtrer par le nom du 1^{er} hôpital
- 2 - Sélectionner le Centre Maladies Rares
- 3 - Filtrer par le nom du 2^{ème} 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

BaMaRa
Collectez, suivez et analysez vos données maladies rares

CONNEXION

email@email.com

mot de passe

Se connecter

S'inscrire | Mot de passe oublié ?

Code à usage unique valable pendant 1 minute

BaMaRa : code d'authentification forte

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

82843750

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

Merci pour votre confiance
L'équipe BNDMR

BaMaRa
Collectez, suivez et analysez vos données maladies rares

CONNEXION

Authentification forte

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

Code à usage unique

Se connecter

Le code envoyé est valide une minute.

Envoyer un nouveau code | Annuler

Vidéos tutoriels:

Connexion: 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

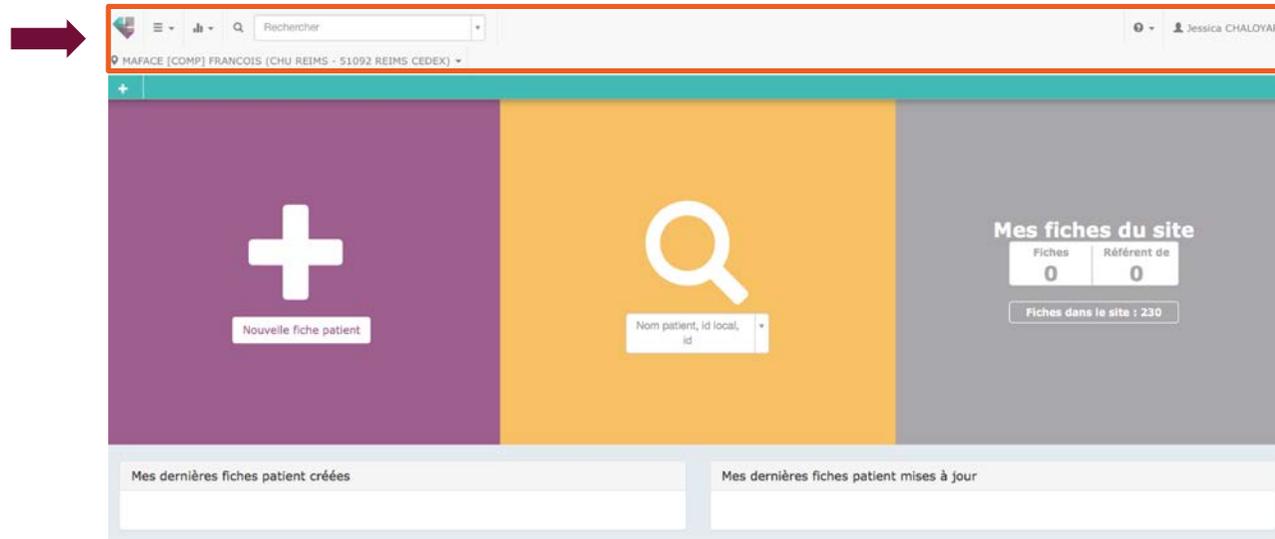
(vous pouvez les adapter à votre activité)

The image displays several overlapping forms from the BaMaRa project. The forms are organized into several key sections:

- Bordereau Patient:** Includes fields for Site MR, Médecin en charge, N° dossier service, and a note: "Le patient (ou responsable légal) a été informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données".
- Données administratives:** Collects personal information such as Nom de naissance, Nom d'usage, 1^{er} Prénom, Commune de naissance, and Commune de résidence.
- Prise en charge:** Details the patient's medical journey, including Centre de rattachement, Date d'inclusion dans le centre, and Date d'inclusion dans le centre ou à la date initialement adressé par.
- Anté et néonatal:** Focuses on the patient's history before and after birth, covering Assistance médicale à la procréation, Présence d'anomalie(s) anténatale(s), and Type d'examen anténatal.
- Activité:** Records the patient's current medical activity, including Date de l'activité, Centre pour lequel l'activité est effectuée, and Contexte.
- Recherche:** Documents research-related information, such as Un traitement médicamenteux, Médicament(s) ou produit, and Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé.
- Bordereau Fœtal:** A specific form for fetal cases, including fields for Nom de naissance de la mère, Nom d'usage de la mère, 1^{er} Prénom de la mère, Nom de naissance du père, Prénom du fœtus, and Grossesse multiple.
- Bordereau Diagnostic:** The central diagnostic form, divided into several sub-sections:
 - Diagnostic:** Statut actuel du diagnostic, Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre, Type d'investigation(s) réalisée(s), and Maladie rare (Orphanet).
 - Données administratives:** Nom de naissance de la mère, Nom d'usage de la mère, 1^{er} Prénom de la mère, Nom de naissance du père, Prénom du fœtus, Grossesse multiple, Date début de la grossesse, Sexe, and Commune de résidence.
 - Prise en charge:** Centre de rattachement, Date d'inclusion dans le centre, and Initialement adressé par.
 - Anté et néonatal:** Assistance médicale à la procréation, Présence d'anomalie(s) anténatale(s), Terme auquel la/les anomalie(s) a/ont été diagnostiqué(s), and Type d'examen anténatal.
 - Fin de grossesse:** Type de fin de grossesse, Date du décès, and Précision du terme.
 - Recherche:** Échantillon biologique pour la recherche prélevé and Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé.

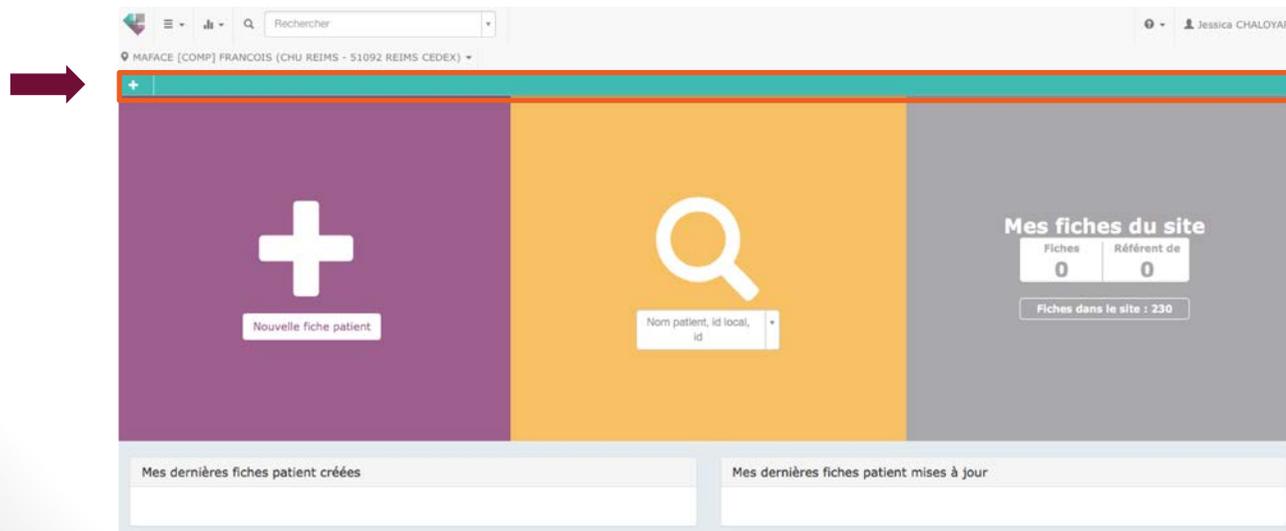
Page d'accueil ou tableau de bord

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

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 3 Réfèrent de 0

Fiches dans le site : 42

Mes dernières fiches patient créées

Mes dernières fiches patient mises à jour

bdfbd GDFG Confirmé

Foetus de Jeanne D ARC - Syndrome de Pierre Robin-déficiences intellectuelle-brachydactylie En cours

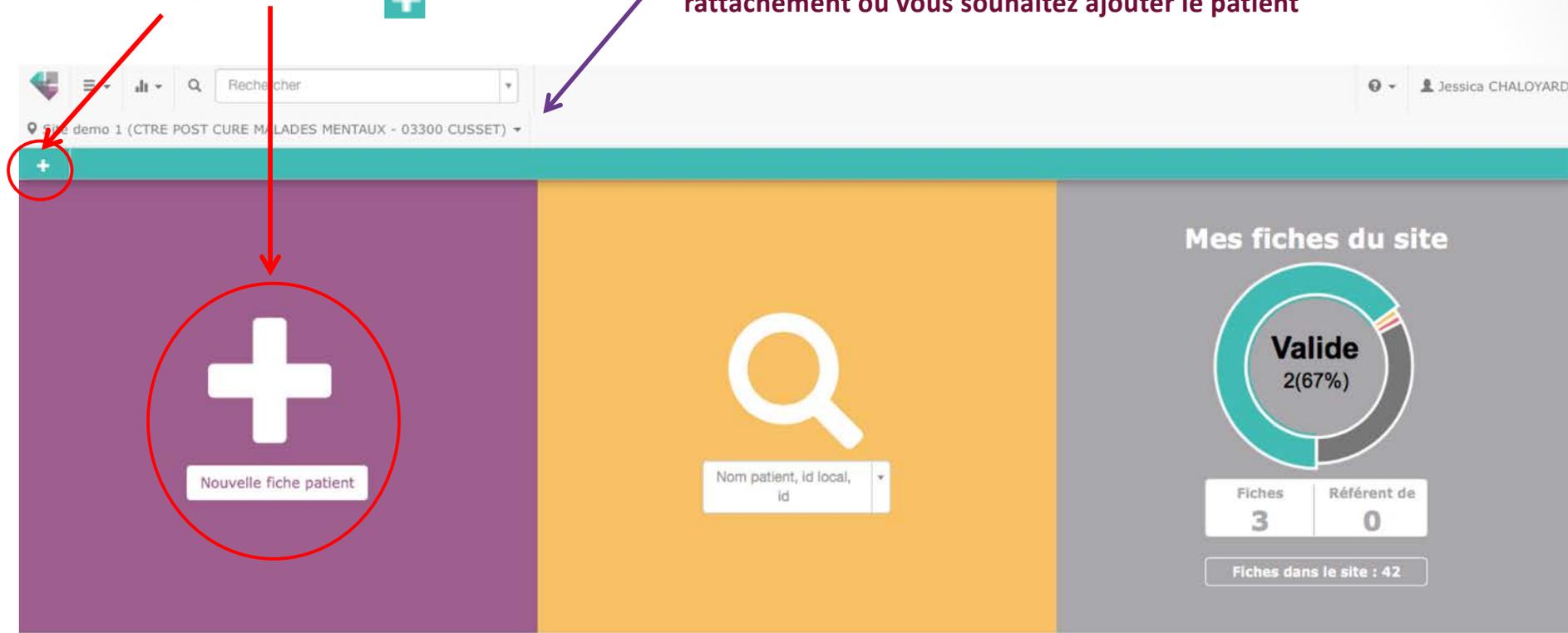
Jean BON - Dysplasie ectodermique hypohidrotique Confirmé

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

> Données administratives

> Prises en charge

> Diagnostic

> Activité

> Anté/néonatal

> Recherche

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 ★ x 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

Maladie rare (Orphanet)

Dysplasie ectodermique hypohidrotique × ▾

Description clinique

× Oligodontie **Les plus pertinents** ▾

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

Signes atypiques

× Pied bot ▾

Gènes (HGNC)

Terminologies:
ORPHA, HPO, CIM-10

★ Informations obligatoires

Logique de codage

Malformation *a priori* non syndromique

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

+ 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 x ▾

Description clinique x Fente labiale bilatérale avec fente du voile et de la voûte du palais ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

malformation isolée

éventuels termes
+ spécifiques

Malformation *a priori* syndromique mais non étiquetée

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

+ 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 x Fente labiale/palatine bilatérale x Communication interventriculaire x Doigt(s) surnuméraire(s) ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

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 ← type de confirmation

Maladie rare (Orphanet)

Syndrome de Van der Woude ← nom du syndrome

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 d'intérêt

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

le statut va différer en fonction de l'examen indispensable

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★ Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes★ Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

6 ans et 0 mois Si postnatal : Précisez

Âge au diagnostic★ Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

8 ans et 0 mois aujourd'hui Si postnatal : Précisez

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas

Commentaire

OU

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

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 x ▼

Objectif(s) ★ x Suivi x Acte médical  Plusieurs choix possibles

Profession(s) de(s) intervenant(s) ★ x Assistante sociale x Médecin 

Intervenant(s) x Autre x Myriam DE CHALENDAR  Doit être inscrit dans BaMaRa ou « Autre »

Précisez son (leurs) nom(s) Mme Martin

OU

★ 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

Assistance médicale à la procréation	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	
Né à terme	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> 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="checkbox"/> Non	<input checked="" type="checkbox"/> Unique	<input type="checkbox"/> Multiple

Informations non obligatoires

Terme auquel la/les anomalie(s) a/ont été diagnostiquée(s) [semaines]

Proposition d'IMG Oui Non Inconnu

Examens anténataux

Échographie/échocardiographie	<input type="checkbox"/> Pas d'examen	<input type="checkbox"/> Examen effectué	<input type="checkbox"/> Anomalie détectée
Scanner/scanner 3D	<input type="checkbox"/> Pas d'examen	<input type="checkbox"/> Examen effectué	<input type="checkbox"/> Anomalie détectée
IRM/IRM cérébrale	<input type="checkbox"/> Pas d'examen	<input type="checkbox"/> Examen effectué	<input type="checkbox"/> Anomalie détectée
Biopsie du Trophoblaste	<input type="checkbox"/> Pas d'examen	<input type="checkbox"/> Examen effectué	<input type="checkbox"/> Anomalie détectée
Amniocentèse	<input type="checkbox"/> Pas d'examen	<input type="checkbox"/> Examen effectué	<input type="checkbox"/> Anomalie détectée
Cordocentèse	<input type="checkbox"/> Pas d'examen	<input type="checkbox"/> Examen effectué	<input type="checkbox"/> Anomalie détectée
Marqueurs sériques	<input type="checkbox"/> Pas d'examen	<input type="checkbox"/> Examen effectué	<input type="checkbox"/> Anomalie détectée
Radiographie	<input type="checkbox"/> Pas d'examen	<input type="checkbox"/> Examen effectué	<input type="checkbox"/> Anomalie détectée
Caryotype	<input type="checkbox"/> Pas d'examen	<input type="checkbox"/> Examen effectué	<input type="checkbox"/> Anomalie détectée
Autre	<input type="checkbox"/> Pas d'examen	<input type="checkbox"/> Examen effectué	<input type="checkbox"/> 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**   
- 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	<input type="checkbox"/>
Nom de naissance *	<input type="text"/>
Nom d'usage	<input type="text"/>
Prénom *	<input type="text"/>
Date de naissance *	<input type="text"/>
Sexe *	<input type="radio"/> Féminin <input type="radio"/> Masculin
IPP / NIP	<input type="text"/>
Identifiant national de santé (INS)	<input type="text"/>
Numéro de dossier du service	<input type="text"/>
Lieu de naissance *	<input type="text" value="Lieu de naissance *"/>
Lieu de résidence *	<input type="text" value="Lieu de résidence *"/>
<input type="button" value="Annuler"/>	<input type="button" value="Sauvegarder"/> <input type="button" value="Étape suivante"/>

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**

<input checked="" type="checkbox"/> Malade	<input type="checkbox"/> Non-malade
--	-------------------------------------

Dans l'onglet diagnostic :

Gènes (HGNC)

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

<input checked="" type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
---	------------------------------

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 INTELLECTUE

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

Prises en charge

Site demo 1

📅 Date d'inclusion 08/06/2018
➡ Initialement adressé par Gynécologue/Obstréticien
👤 Médecin référent Myriam De Chalendar
📍 BaMaRa

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		<input type="radio"/> Mort fœtale in utero
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	<input checked="" type="radio"/> Pas d'examen	

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	<input checked="" type="radio"/> Pas d'examen	

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 la fiche

Supprimer l'activité

Modifier

Dérouler

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

Le dossier existe déjà
→ Ouvrir la fiche

ALERTE
Risque de doublon

Pas le même patient
→ Continuer à créer une nouvelle fiche

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.

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

Prise en charge #1 | Prise en charge #2

Centre de rattachement du patient | Centre A

Date d'inclusion dans le site MR * | 06/09/2018 | aujourd'hui

Médecin référent maladie rare * | Myriam DE CHALENDAR

Patient initialement adressé par * | Pédiatrie

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 dashboard with the following elements:

- Search Bar:** A search bar with the text "Rechercher" is circled in red. An arrow points to it from the text "Recherchez votre patient".
- Main Panels:**
 - Nouvelle fiche patient:** A purple panel with a white plus sign and the text "Nouvelle fiche patient".
 - Rechercher:** An orange panel with a magnifying glass icon and a dropdown menu labeled "Nom patient, id local, id". This panel is circled in red, and an arrow points to it from the text "Recherchez votre patient".
 - Mes fiches du site:** A grey panel showing a donut chart for "Brouillon 3(100%)", a table with "Fiches 3" and "Réfèrent de 0", and a button "Fiches dans le site : 51".
- Bottom Lists:**
 - Mes dernières fiches patient créées:** A list of three items, circled in red. The first item is "bdfbd GDFG Confirmé". The second is "Foetus de Jeanne D ARC - Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie En cours". The third is "Jean BON - Syndrome de Treacher-Collins Confirmé". An arrow points to this list from the text "Recherchez votre patient".
 - Mes dernières fiches patient mises à jour:** A list of three items, including "Jean BON - Syndrome de Treacher-Collins Confirmé" and "Foetus de Jeanne D ARC - Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie En cours".

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

Confirmé DYSPLASIE ECTODERMIQUE HYPOHIDROTIQUE

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

Description clinique Oligodontie

ID BaMaRa 74412

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

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

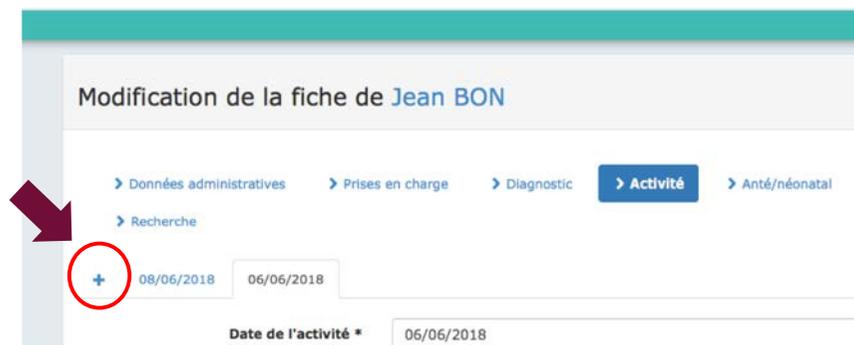
1. Cliquer sur le  sur la fiche récapitulative dans la section « Activités »



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



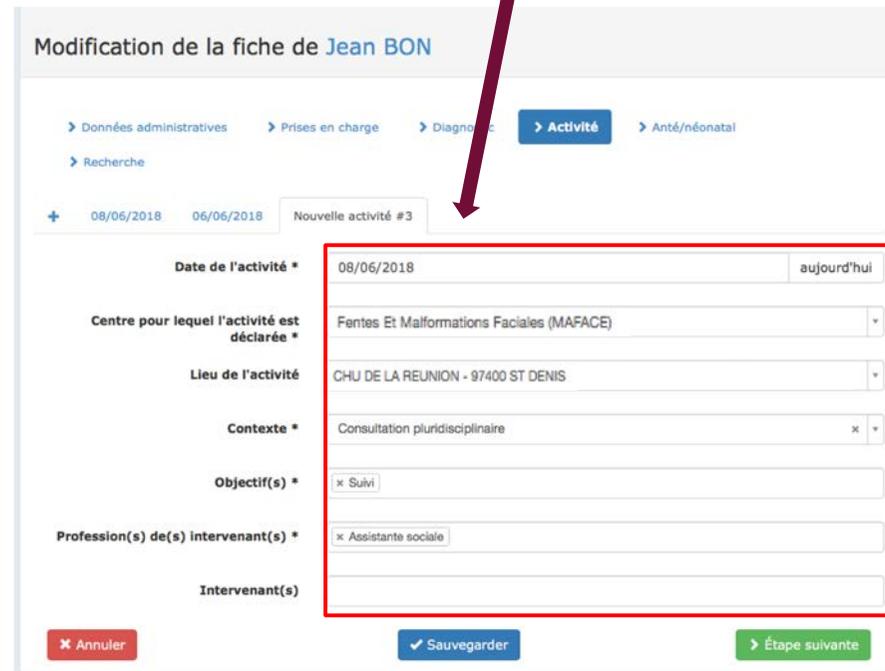
Modification de la fiche de Jean BON

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

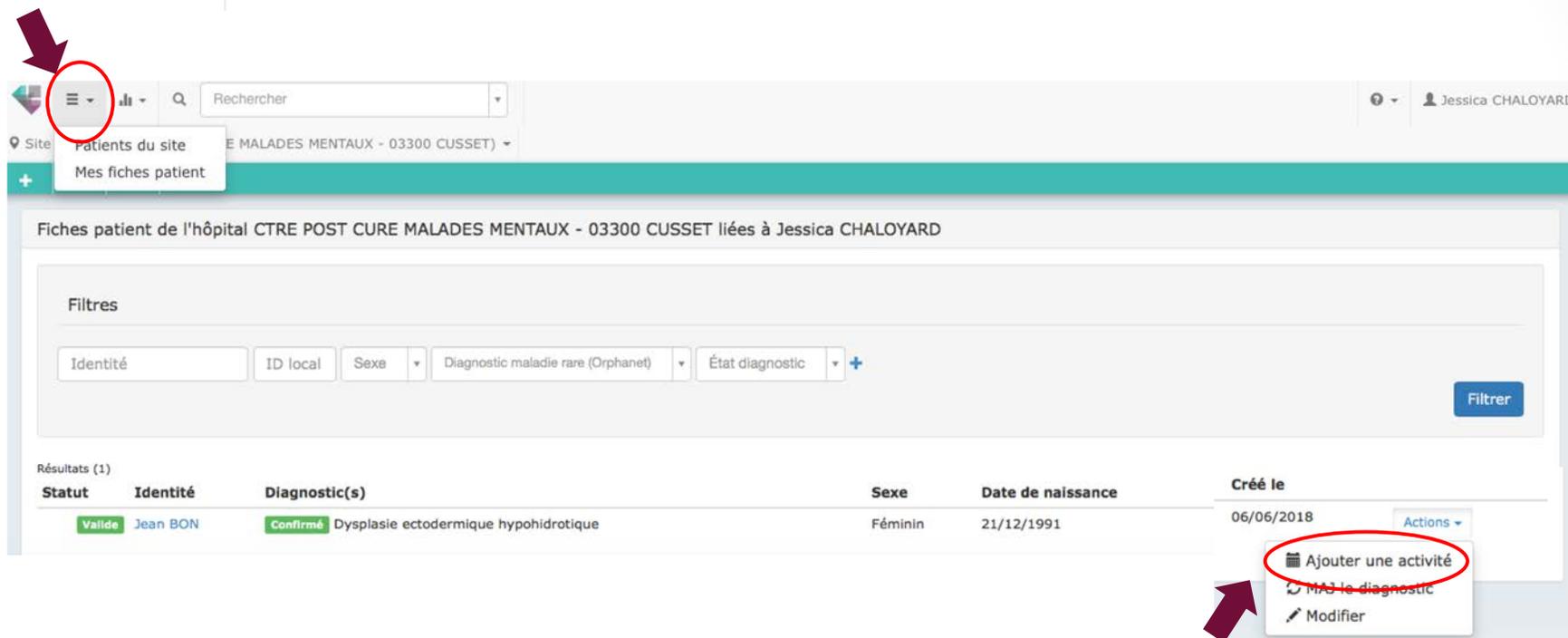
Profession(s) de(s) Intervenant(s) * x Assistante sociale

Intervenant(s)

Annuler Sauvegarder Étape suivante

Ajouter une activité via la liste des patients

1. Cliquer sur  sur le menu principal



The screenshot shows a web application interface for patient management. At the top left, a menu icon (three horizontal lines) is circled in red. Below it, a dropdown menu is visible with the option 'Mes fiches patient'. The main content area displays a list of patient records. The first record is for 'Jean BON', with a status of 'Validé' and a diagnosis of 'Dysplasie ectodermique hypohidrotique'. An 'Actions' dropdown menu is open for this record, and the option 'Ajouter une activité' is circled in red. A red arrow points to this option.

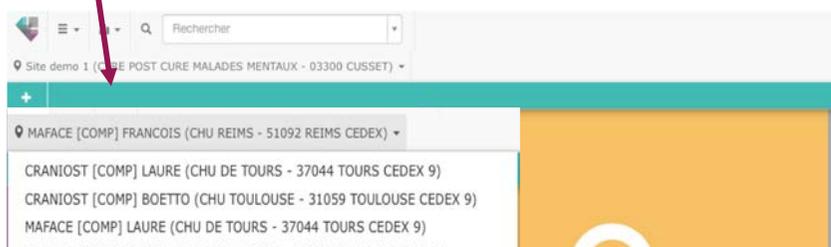
Statut	Identité	Diagnostic(s)	Sexe	Date de naissance	Créé le	Actions
Validé	Jean BON	Confirmé Dysplasie ectodermique hypohidrotique	Féminin	21/12/1991	06/06/2018	Ajouter une activité MAJ le diagnostic Modifier

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^{er} 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^{ème} site de PEC
(centre actuel)

Déclarer un décès

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

⊕ ⊖ ↺ ⊞ ⓧ Ⓞ

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

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

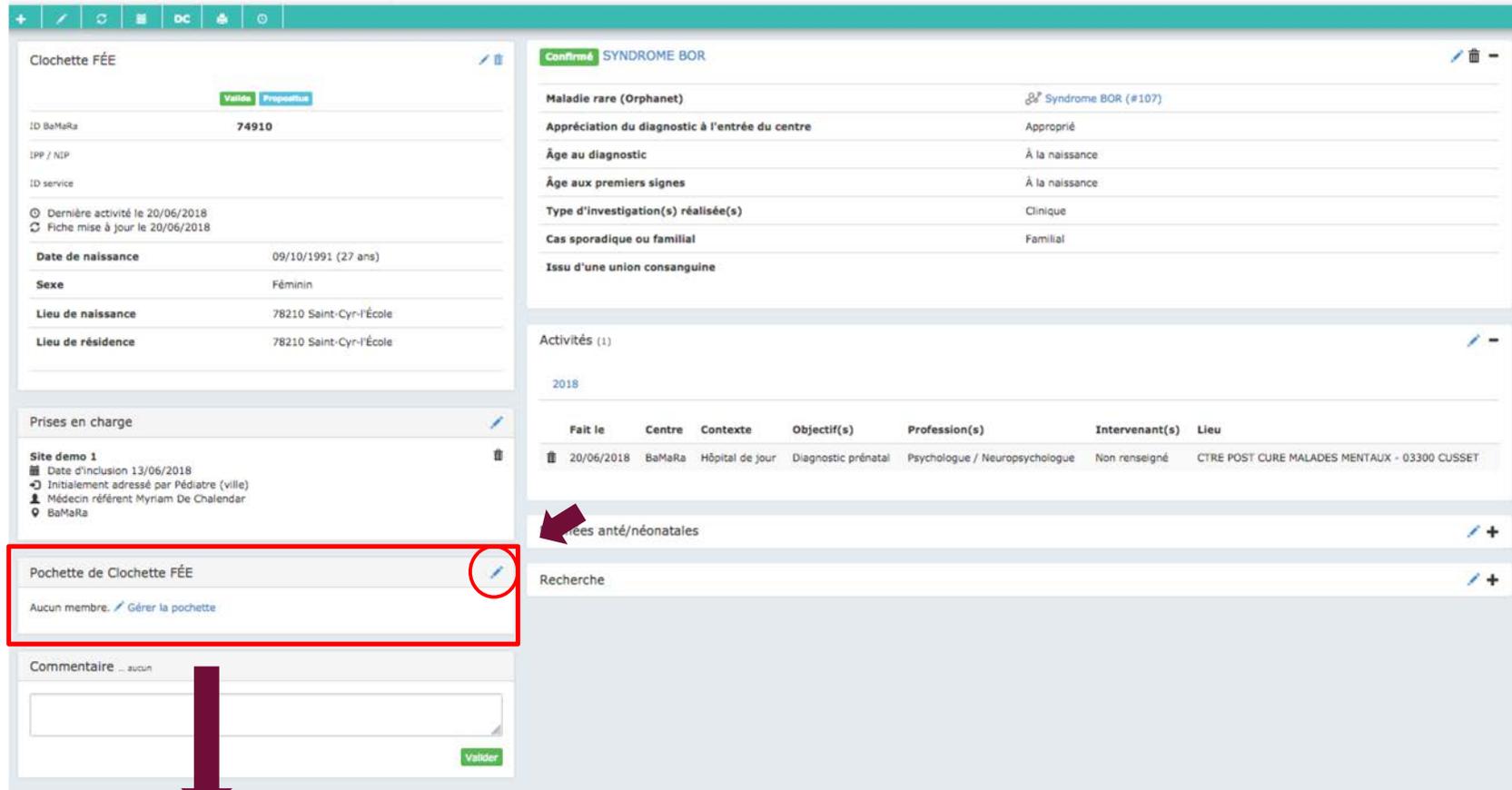
Cause principale du décès (CIM-10) Accident de vaisseau spatial blessant un occupant ▾

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»



The screenshot shows a patient profile for 'Clochette FÉE' with various fields like ID, birth date, and location. A red box highlights the 'Pochette de Clochette FÉE' section, which contains a pencil icon circled in red. A red arrow points from this icon to a detailed view of the family folder.

Confirmed 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	

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

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^{ère} personne de la Famille
Fée a être enregistrée sur le site



Nom Relation

Pimprenelle FEE - 27/11/1989 - F Mère

Clochette FÉE est identifiée comme propositus. Si ce n'est pas le cas, vous pouvez la rattacher à une pochette existante.

Pochette de Clochette FÉE

Pimprenelle FEE - Mère

← Résultat sur la fiche récapitulative

OU

2bis. Cliquer sur 

Si Bond n'est pas la la 1^{ère} personne de la
Famille Bond/Fée a être enregistrée sur le site



James BOND est le Relation

de Propositus

Rejoindre la pochette

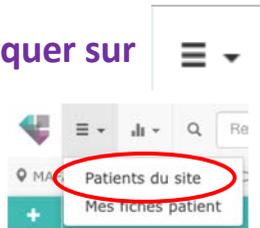
Pochette de Pimprenelle FEE

James BOND - Frère

← Résultat sur la fiche récapitulative

Analyser les données de ses patients / des patients du site

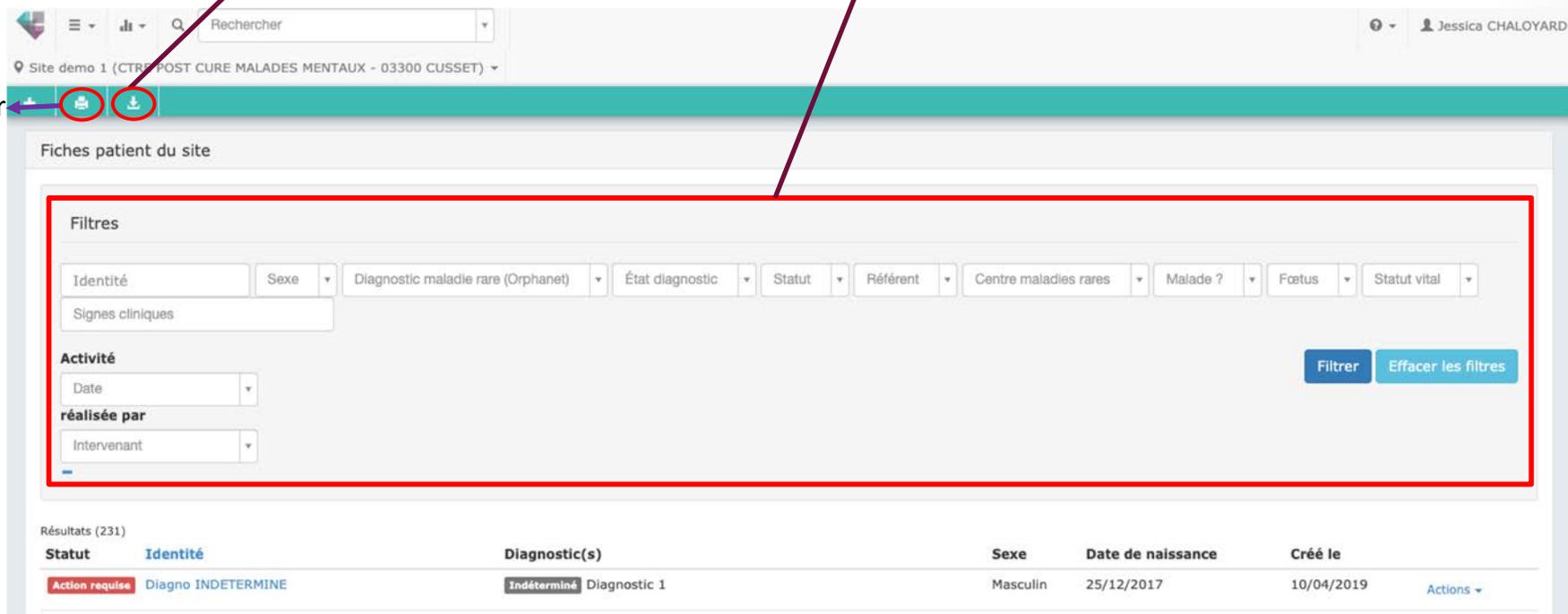
1. Cliquer sur  sur le menu principal



Exporter la totalité des données sous Excel

Exporter une partie des données à partir de filtres

Imprimer  



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

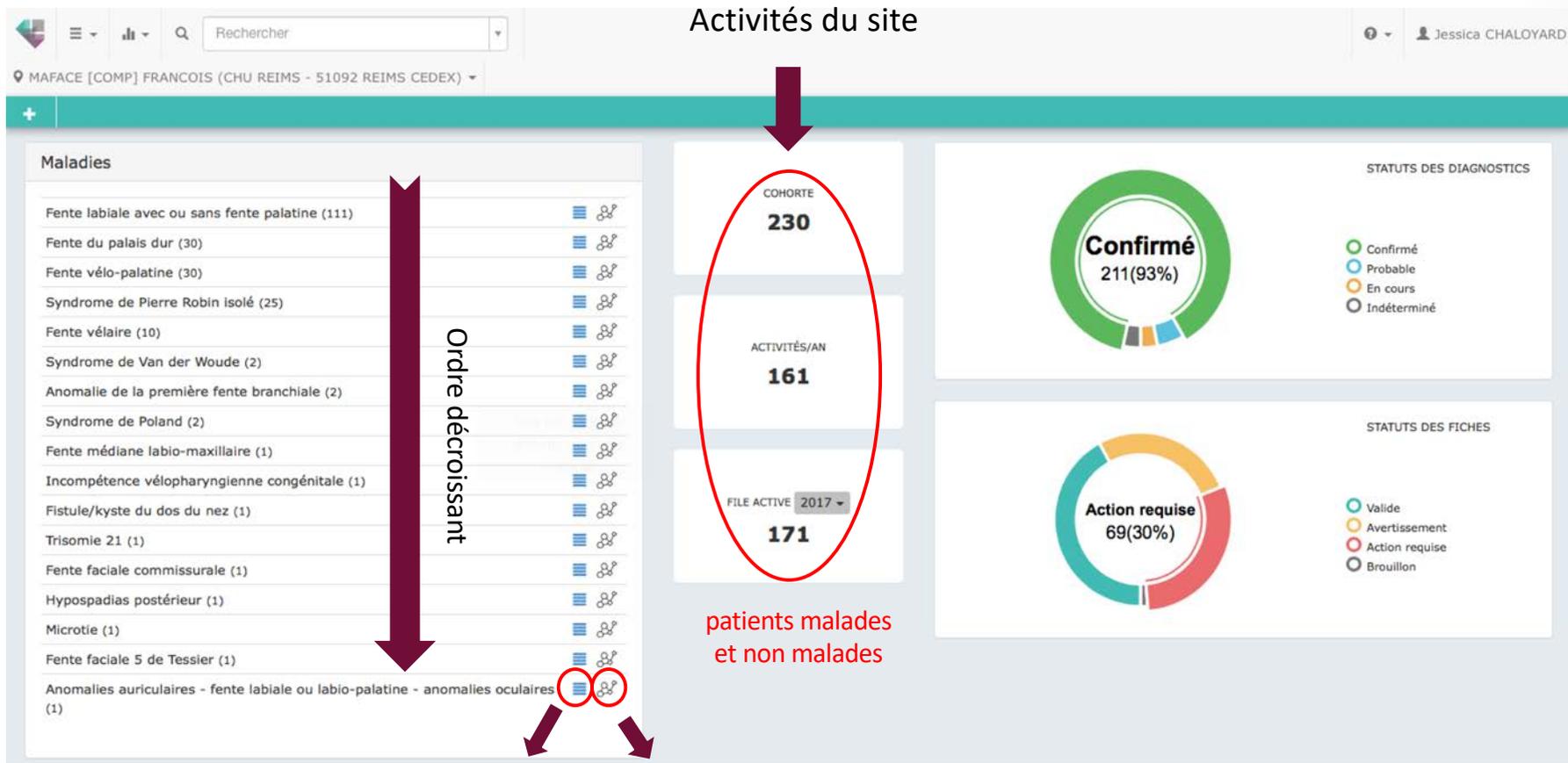
Filter Effacer les filtres

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	Actions

Analyser les données de ses patients / des patients du site

Cliquer sur  sur le menu principal



The screenshot shows a dashboard titled 'Activités du site' with a search bar and user profile 'Jessica CHALOYARD'. The left sidebar lists diseases under 'Maladies', sorted in descending order. The main area contains three summary cards: 'COHORTE 230', 'ACTIVITÉS/AN 161', and 'FILE ACTIVE 2017 171'. To the right are two donut charts: 'STATUTS DES DIAGNOSTICS' (Confirmed: 211/93%) and 'STATUTS DES FICHES' (Action requise: 69/30%). Annotations include a red circle around the cohort card, a vertical arrow pointing down the disease list, and red circles around the last two items in the list.

Activités du site

Rechercher

MAFACE [COMP] FRANCOIS (CHU REIMS - 51092 REIMS CEDEX)

Maladies

- Fente labiale avec ou sans fente palatine (111)
- Fente du palais dur (30)
- Fente vélo-palatine (30)
- Syndrome de Pierre Robin isolé (25)
- Fente vélaire (10)
- Syndrome de Van der Woude (2)
- Anomalie de la première fente branchiale (2)
- Syndrome de Poland (2)
- Fente médiane labio-maxillaire (1)
- Incompétence vélopharyngienne congénitale (1)
- Fistule/kyste du dos du nez (1)
- Trisomie 21 (1)
- Fente faciale commissurale (1)
- Hypospadias postérieur (1)
- Microtie (1)
- Fente faciale 5 de Tessier (1)
- Anomalies auriculaires - fente labiale ou labio-palatine - anomalies oculaires (1)

Ordre décroissant

COHORTE
230

ACTIVITÉS/AN
161

FILE ACTIVE 2017
171

STATUTS DES DIAGNOSTICS

- Confirmé
- Probable
- En cours
- Indéterminé

Confirmé
211(93%)

STATUTS DES FICHES

 - Valide
 - Avertissement
 - Action requise
 - Brouillon

Action requise
69(30%)

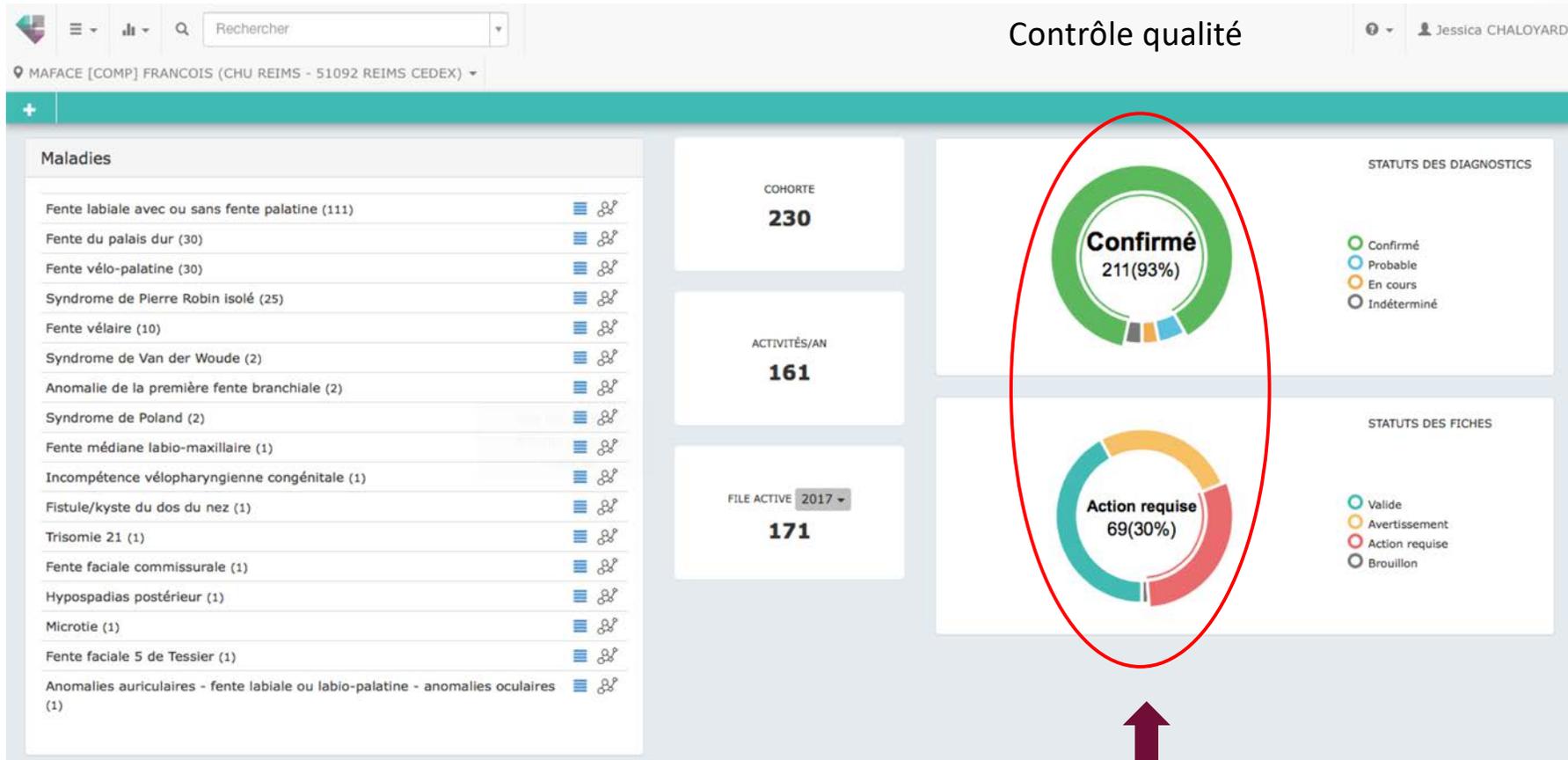
patients malades et non malades

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 BaMaKa **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 (XXY, XXY, XYY) - 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