



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares



CEMARA

SBIM

AIDE A LA SAISIE EN LIGNE CEMARA



FILIÈRE SANTÉ
MALADIES RARES

TeteCou

MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS

Ouverture de comptes

Définition de procédures

Ouverture de Comptes CEMARA

- Remplir une charte CEMARA : pour chaque personne voulant avoir accès à la Base de Données
→ Nécessité d'avoir une adresse mail professionnelle
- 1 Compte est ouvert pour 1 Site (= Service)
et non pas pour 1 centre (CRMR/CCMR/Centre Expert)
- 1 Compte peut être associé à plusieurs centres (CRMR/CCMR/Centre Expert)
- Plusieurs personnes peuvent être associées au même Site
- Obligation d'afficher une note d'information dans le Service de façon visible pour les patients
(Agrément de la commission Nationale Informatique et Liberté n° 1187326)
- Demande auprès de la BNDMR (contact.bndmr.nck@aphp.fr)
ou de la Filière

Charte du Réseau CEMARA
Réseau des Centres des Maladies Rares
Renvoyer cette page par email à : contact.bndmr.nck@aphp.fr


Je soussigné(e), /
occupant la fonction de
au sein du centre de référence/compétences (rayez la mention inutile)
sur le site de l'hôpital
dans le service de
m'engage à respecter la charte du réseau CEMARA ci-joint.

Voici mes coordonnées professionnelles :
Email :
Adresse :
Téléphone :
Fax : >>

Si vous faites partie d'un autre centre, veuillez également en préciser le nom, de même que le site dont vous dépendez :
Centre
Site

Fait à le

Signature du demandeur précédée de la mention "Lu et Approuvé" Signature du Coordonnateur

CNIL  **CEMARA**
SBIM

Note d'information

Notre centre a été agréé par le ministère de la Santé et des Solidarités pour la prise en charge des maladies rares. Le traitement des données informatiques qui vous concernent a été défini dans le cadre du réseau CEMARA des Centres des Maladies Rares.

Nous disposons d'ordinateurs destinés à recueillir votre identification, les modalités de votre contact avec le centre maladies rares (consultation, hospitalisation...) et le diagnostic retenu de votre affection.

Les informations collectées permettent la réalisation de travaux statistiques et épidémiologiques sur votre affection, ceci dans le strict respect du secret médical.

La finalité du traitement des données concerne plusieurs aspects :

- dénombrer et mieux décrire les patients pris en charge pour une maladie rare en France,
- participer à la surveillance des cas et en coordonner le réseau,
- identifier et améliorer les besoins sanitaires de la population et les pratiques de prise en charge.

Le médecin responsable du centre et ses collaborateurs recueilleront les données qui feront l'objet des analyses présentées ci-dessus après avoir préalablement supprimé toute possibilité de vous identifier. Les analyses seront réalisées par des spécialistes du traitement des données (informaticiens, statisticiens, épidémiologistes, techniciens d'études cliniques).

En application du chapitre V de la loi n° 78-17 du 6 janvier 1978, vous pouvez, après avoir justifié de votre identité, exercer votre droit d'accès et de rectification auprès du médecin qui vous prend en charge ou auprès du médecin de la cellule de coordination du centre, selon votre choix, soit directement soit par l'intermédiaire d'un médecin que vous aurez désigné à cet effet.

Vous pouvez également exercer votre droit d'opposition conformément aux dispositions prévues dans le chapitre IX de la loi Informatique et Libertés 78-17.

Conformément aux dispositions de la déontologie médicale et de la loi « Informatique et Liberté », votre médecin se tient à votre disposition pour vous communiquer toute information nécessaire sur votre état de santé et sur l'informatisation de vos données.

Le médecin responsable du centre

Agrément de la Commission Nationale Informatique et Liberté n° 1187326

En pratique: Quand/comment CEMARA sera rempli ?

1) Directement sur <https://cemara.org/>:

- Consultation
- Hospitalisation Classique
- Hospitalisation de Jour
- Dossiers étudiés en Staff
- Avis sur dossier
- Etc ...

OU

2) Après → le praticien doit remplir une fiche de saisie pendant la consultation

- Fiche de saisie de 1ère consultation
- Fiche de saisie de suivi

3) Après bis → qui saisit les données de la fiche ?

- La secrétaire
- Le praticien

→ Nécessité de mettre au point une procédure

Découverte de CEMARA

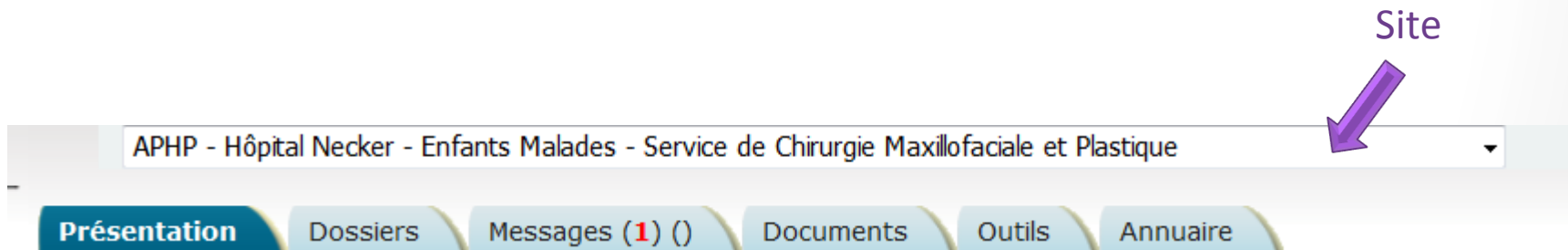
Fonctionnement de CEMARA

1) **Directement** sur <https://cemara.org/>:

- Identifiant: adresse mail
- Mot de passe : communiqué par la BNDMR



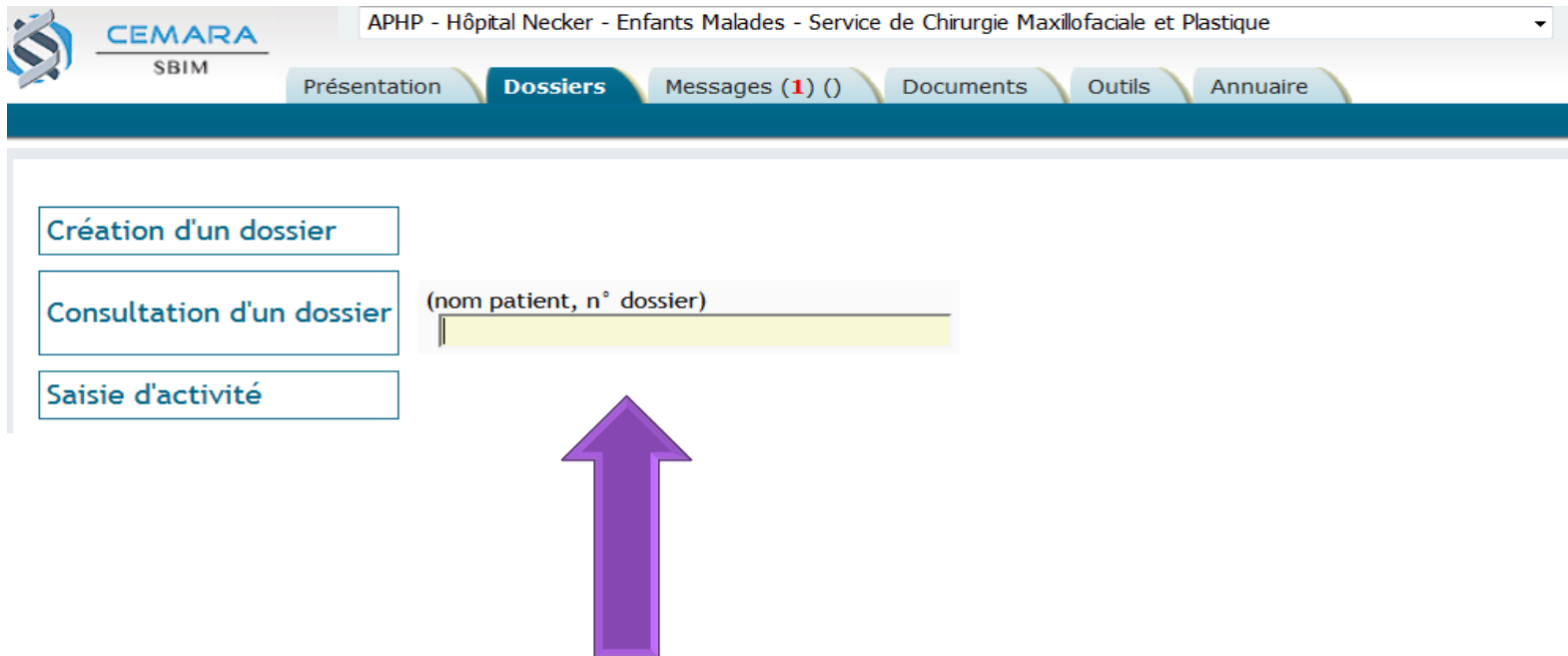
The screenshot shows the CEMARA login interface. At the top, there is a navigation bar with the CEMARA logo, the text 'SBIM', and two tabs: 'Présentation' and 'Connexion'. The 'Connexion' tab is active. Below the navigation bar, there is a login form with two input fields: 'Identifiant :' and 'Mot de passe :'. Below the 'Mot de passe :' field, there is a button labeled 'Se connecter' and a checkbox labeled 'Se souvenir de mon identifiant sur cet ordinateur'.



6 Onglets : Présentations, Dossiers, Messages, Documents, Outils, Annuaire

Fonctionnement de CEMARA

- 2^{ème} onglet : Dossiers:

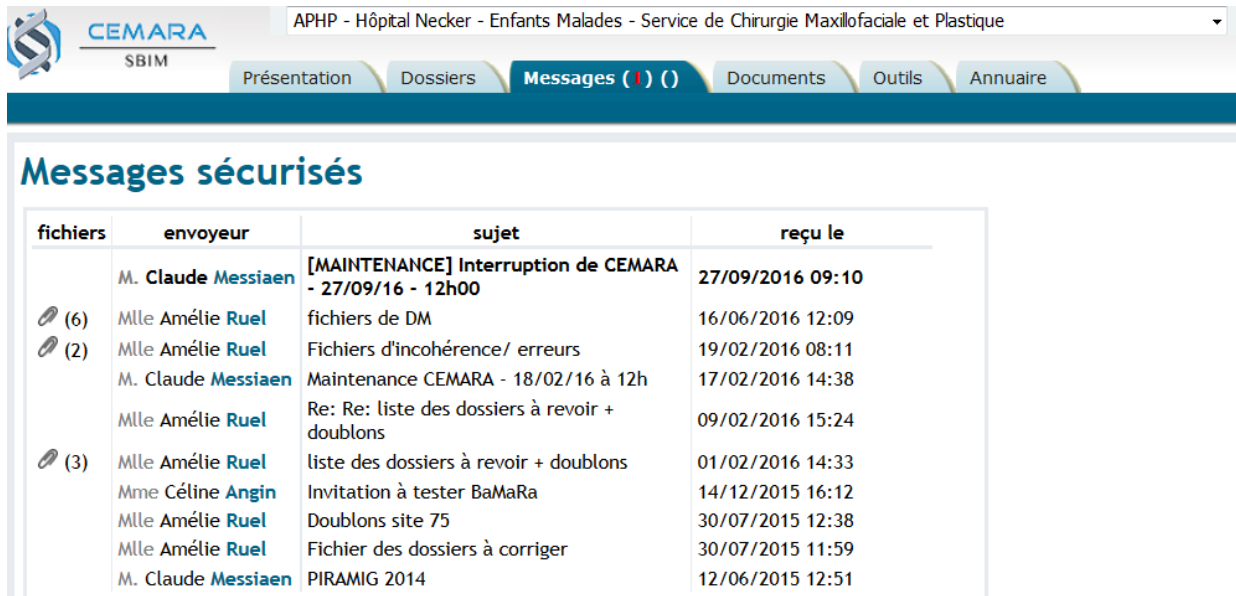


The screenshot displays the CEMARA SBIM web application interface. At the top, a navigation bar includes the CEMARA logo, the text 'SBIM', and a dropdown menu showing 'APHP - Hôpital Necker - Enfants Malades - Service de Chirurgie Maxillofaciale et Plastique'. Below this, a series of tabs are visible: 'Présentation', 'Dossiers' (which is highlighted), 'Messages (1)', 'Documents', 'Outils', and 'Annuaire'. On the left side, there is a vertical menu with three buttons: 'Création d'un dossier', 'Consultation d'un dossier', and 'Saisie d'activité'. To the right of these buttons is a search input field with the placeholder text '(nom patient, n° dossier)'. A large purple arrow points upwards from the text 'Recherche d'un patient' towards the search input field.

Recherche d'un patient

Fonctionnement de CEMARA

- 3^{ème} onglet : Messages:



fichiers	envoyeur	sujet	reçu le
	M. Claude Messiaen	[MAINTENANCE] Interruption de CEMARA - 27/09/16 - 12h00	27/09/2016 09:10
📎 (6)	Mlle Amélie Ruel	fichiers de DM	16/06/2016 12:09
📎 (2)	Mlle Amélie Ruel	Fichiers d'incohérence/ erreurs	19/02/2016 08:11
	M. Claude Messiaen	Maintenance CEMARA - 18/02/16 à 12h	17/02/2016 14:38
	Mlle Amélie Ruel	Re: Re: liste des dossiers à revoir + doublons	09/02/2016 15:24
📎 (3)	Mlle Amélie Ruel	liste des dossiers à revoir + doublons	01/02/2016 14:33
	Mme Céline Angin	Invitation à tester BaMaRa	14/12/2015 16:12
	Mlle Amélie Ruel	Doublons site 75	30/07/2015 12:38
	Mlle Amélie Ruel	Fichier des dossiers à corriger	30/07/2015 11:59
	M. Claude Messiaen	PIRAMIG 2014	12/06/2015 12:51

- Rappel de diagnostic
- Erreurs de saisie : doublons, informations erronées
- BNDMR

Fonctionnement de CEMARA

- 4^{ème} onglet : Documents:

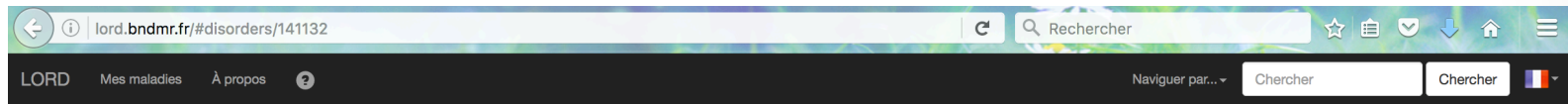
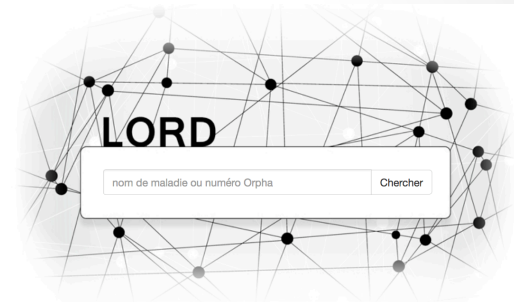
The screenshot displays the CEMARA SBIM website interface. At the top, there is a header with the CEMARA SBIM logo and a navigation bar with tabs: Présentation, Dossiers, Messages (1), Documents (selected), Outils, and Annuaire. Below the navigation bar, the main content area is titled 'Dictionnaires et thesauri'. It contains three links: 'La liste des spécialités : Spécialités', 'Le thesaurus des diagnostics : Explorateur de thesaurus', and 'Le thesaurus des mots-clefs : Recherche en ligne Liste imprimable'. A large purple arrow points from the 'Explorateur de thesaurus' link to a screenshot of the 'Exploration du thesaurus' interface. This interface shows a hierarchical tree structure of medical terms. The current path is: [Thésaurus CEMARA/ORPHANET] > [Malformations rares de la tête et du cou] > [Angiome et malformation vasculaire]. The list of terms under the selected category includes: [Angiome et malformation vasculaire], [Craniosynostoses], [Fente faciale], [Hypoglossie/aglossie], [Kystes et fistules de la face et de la cavité orale], [Larynx, anomalie du], [Lymphangiome cervico-facial], [Macroglossie], [Malformation faciale paralytique], [Nez et du cavum, anomalie du], [Oreille moyenne, anomalie de l'], [Oto-mandibulaire, dysplasie], [Pavillon de l'oreille et conduit auditif externe, anomalie du], [Syndromes et malformations associés à des malformations de la tête et du cou], and [Trachée, anomalie de la].

Navigation dans l'arborescence du thesaurus
(ancienne version d'Orphanet)

LORD

www.lord.bndmr.fr

un outil de visualisation des données d'Orphanet, enrichies de données génotypiques (OMIM) et phénotypiques (HPO)



Spectre oculo-auriculo-vertébral +

ORPHANET

Num ORPHA : 141132

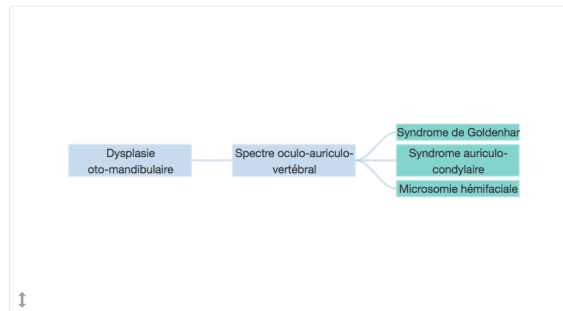
Classification

Orphanet

Maladie rare en chirurgie maxillo-faciale

Anomalie rare du développement embryonnaire

Maladie otorhinolaryngologique rare



Groupes de signes impliqués

Orphanet

Aucune donnée à afficher.

Légende :

Groupe de maladies
Maladie
Sous-type

Informations générales

Orphanet

Synonymes : Spectre OAV, Dysplasie oto-mandibulaire unilatérale ou bilatérale et asymétrique

Type : [Groupe de phenomes](#)

Nous n'avons pas (encore) d'information sur cette maladie. Vous pouvez cependant l'utiliser pour le codage.

Informations complémentaires

Source

Sections

Aucune donnée à afficher.

Gènes

Source

Aucun gène n'est directement relié à cette maladie. Cette information peut cependant être rattachée à ses sous-types.

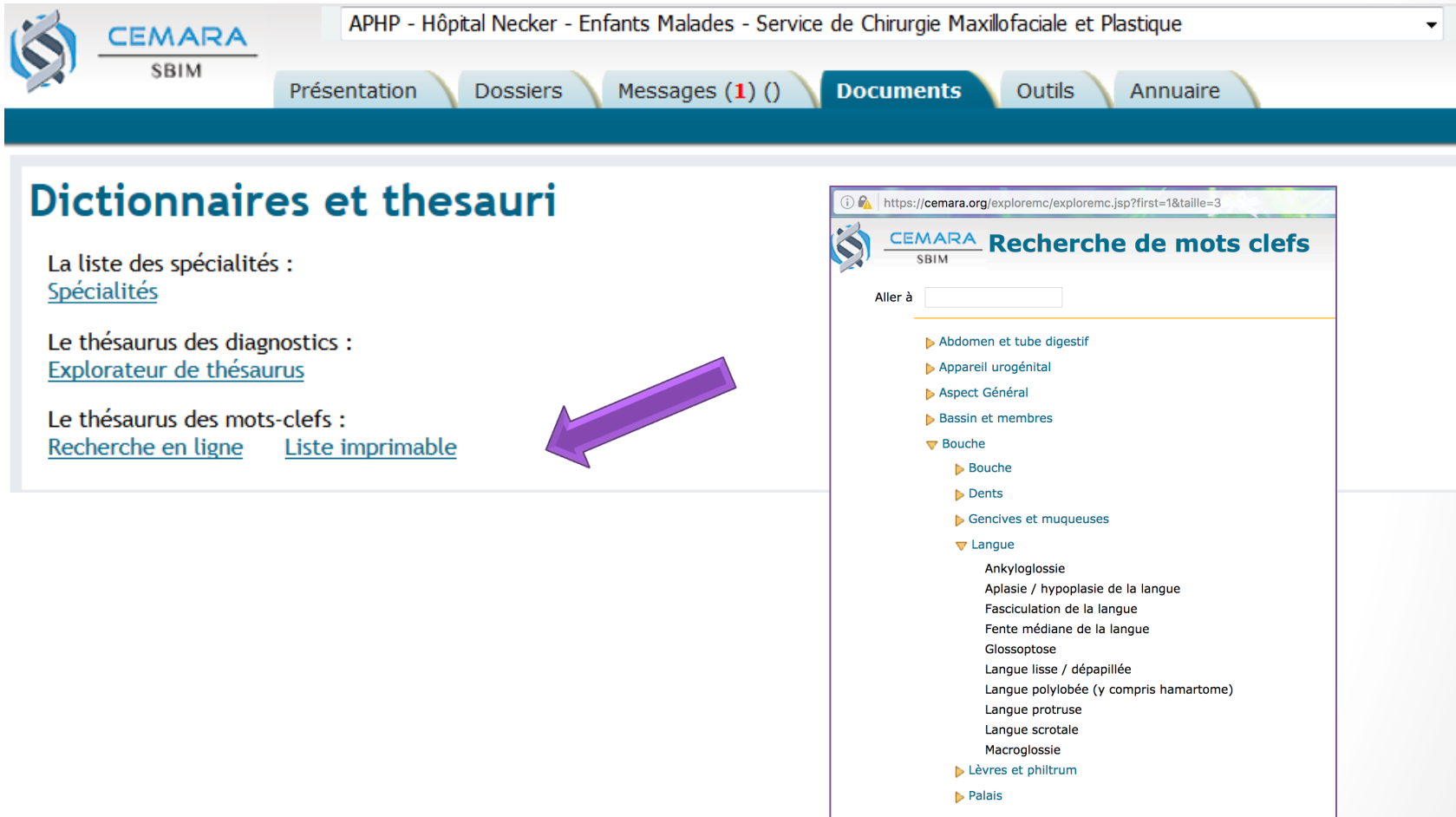
Signes

Source

Aucune donnée à afficher.

Fonctionnement de CEMARA

- 4^{ème} onglet : Documents:



The screenshot displays the CEMARA SBIM website. The top navigation bar includes the CEMARA SBIM logo and a dropdown menu for 'APHP - Hôpital Necker - Enfants Malades - Service de Chirurgie Maxillofaciale et Plastique'. Below this, a series of tabs are visible: 'Présentation', 'Dossiers', 'Messages (1) ()', 'Documents' (highlighted), 'Outils', and 'Annuaire'.

On the left side, under the heading 'Dictionnaires et thesauri', there are three links: 'La liste des spécialités : [Spécialités](#)', 'Le thésaurus des diagnostics : [Explorateur de thésaurus](#)', and 'Le thésaurus des mots-clefs : [Recherche en ligne](#) [Liste imprimable](#)'. A large purple arrow points from these links towards the search results on the right.

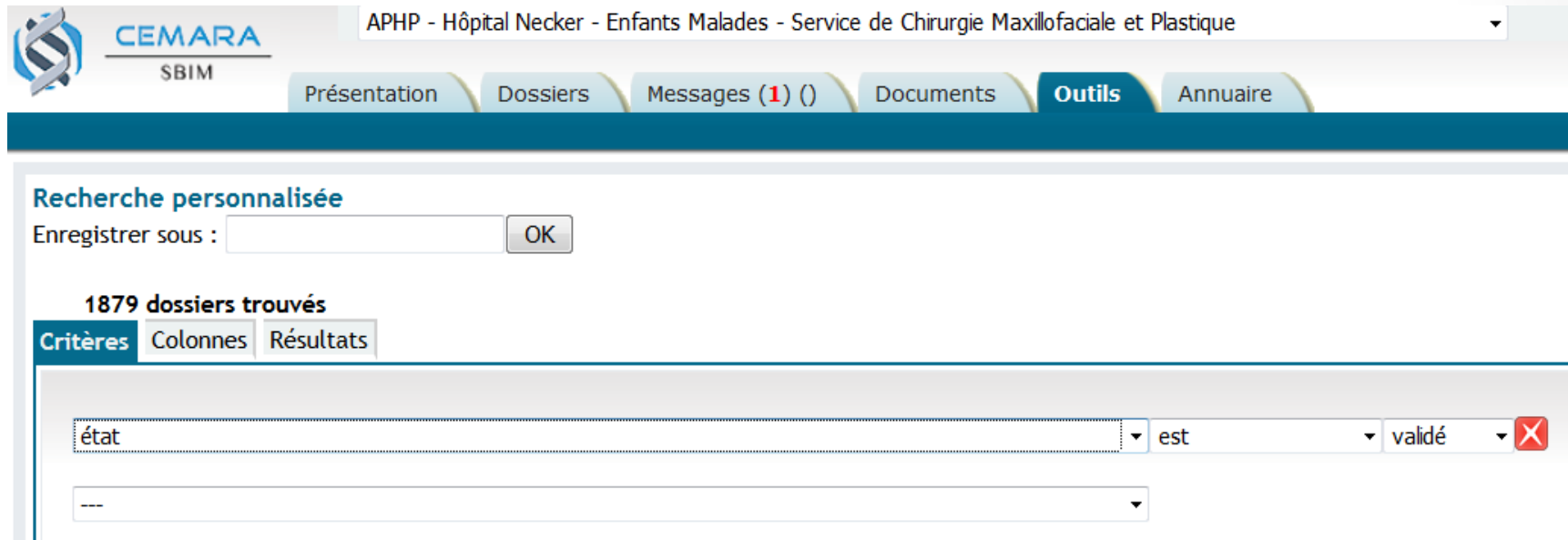
The search results page, titled 'Recherche de mots clefs', shows a list of anatomical and clinical terms. The terms are organized into a hierarchical structure with expandable/collapsible icons (triangles). The visible terms include:

- Abdomen et tube digestif
- Appareil urogénital
- Aspect Général
- Bassin et membres
- Bouche
 - Bouche
 - Dents
 - Gencives et muqueuses
- Langue
 - Ankyloglossie
 - Aplasie / hypoplasie de la langue
 - Fasciculation de la langue
 - Fente médiane de la langue
 - Glossoptose
 - Langue lisse / dépapillée
 - Langue polylobée (y compris hamartome)
 - Langue protruse
 - Langue scrotale
 - Macroglossie
- Lèvres et philtrum
- Palais

Signes cliniques atypiques pour ce diagnostic

Fonctionnement de CEMARA

- 5^{ème} onglet : Outils:



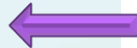
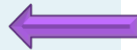
The screenshot displays the CEMARA SBIM web application interface. At the top, the header includes the CEMARA logo, the text 'SBIM', and a dropdown menu showing 'APHP - Hôpital Necker - Enfants Malades - Service de Chirurgie Maxillofaciale et Plastique'. Below the header is a navigation bar with tabs: 'Présentation', 'Dossiers', 'Messages (1)', 'Documents', 'Outils' (which is highlighted), and 'Annuaire'. The main content area is titled 'Recherche personnalisée' and contains a form for 'Enregistrer sous :'. Below this, it states '1879 dossiers trouvés'. There are three tabs: 'Critères', 'Colonnes', and 'Résultats'. The 'Critères' tab is active, showing a search filter for 'état' with a dropdown menu set to 'est' and a 'validé' button with a red 'X' icon. A second dropdown menu is visible below the first one.

Critères de recherche des dossiers

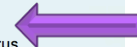
Fonctionnement de CEMARA

- 5^{ème} onglet : Outils suite :

Général	
n° CEMARA	
n° local	
✓ état	
date de création	
date de modification	
centre	
médecin en charge	
prénom	
nom patronymique	
nom marital	
sexe	
date de naissance	
foetus	
décédé	
date de décès	
lieu de naissance	
lieu de résidence	
pays de résidence	
procréation médicalement assistée	
anomalie diagnostiquée en anténatal	
terme anomalie	
proposition d'IMG	
présence de malformation	
naissance à terme	
terme d'aménorrhée	
néonatal : taille	
néonatal : poids	
néonatal : pc	
issu(e) d'une union entre apparentés	
uni(e) avec un(e) apparenté(e)	
initialement adressé par	
commentaire	
Activité	
date	
praticien	
lieu de consultation	
objectif	
contexte	
péri médicale	
(péri) réalisée par	
(péri) précision	
Première activité	
date	
praticien	
lieu de consultation	
objectif	
contexte	
péri médicale	
(péri) réalisée par	
(péri) précision	



Dernière activité	
date	
praticien	
lieu de consultation	
objectif	
contexte	
péri médicale	
(péri) réalisée par	
(péri) précision	
Diagnostic	
age aux premiers signes	
à l'entrée dans le centre	
date	
état	
relance souhaitée	
libellé/catégorie	
libellé non trouvé dans le thésaurus	
type de confirmation	
code genatlas	
mutation	
cas	
mode de transmission apparent	
mot clé	
décès lié	
commentaire	
Diagnostic actif	
age aux premiers signes	
à l'entrée dans le centre	
date	
état	
relance souhaitée	
libellé/catégorie	
libellé non trouvé dans le thésaurus	
type de confirmation	
code genatlas	
mutation	
cas	
mode de transmission apparent	
mot clé	
décès lié	
commentaire	
Transfert sortant	
date	
type	
observations	
site	
commune pec	
Transfert entrant	
date	
type	
observations	
site	
commune pec	



Critères de recherche

Fonctionnement de CEMARA

- 5^{ème} onglet : Outils suite :

Critères Colonne Résultats

Liste nominative ☐ oui ☒ non

Afficher n° CEMARA n° local

Trier par --- croissant

Figurer les 0 premières colonnes lors du défilement horizontal

Options d'affichage des résultats

Fonctionnement de CEMARA

- 5^{ème} onglet : Outils suite:

1879 dossiers trouvés

Critères	Colonnes	Résultats
n° CEMARA	n° local	
16537	08/3141GL	
16543	07/8044GL	
16547	08/3809GL	
16548	08/3089GL	
17988	08/3248GL	
18090		
18094		

Liste non nominative

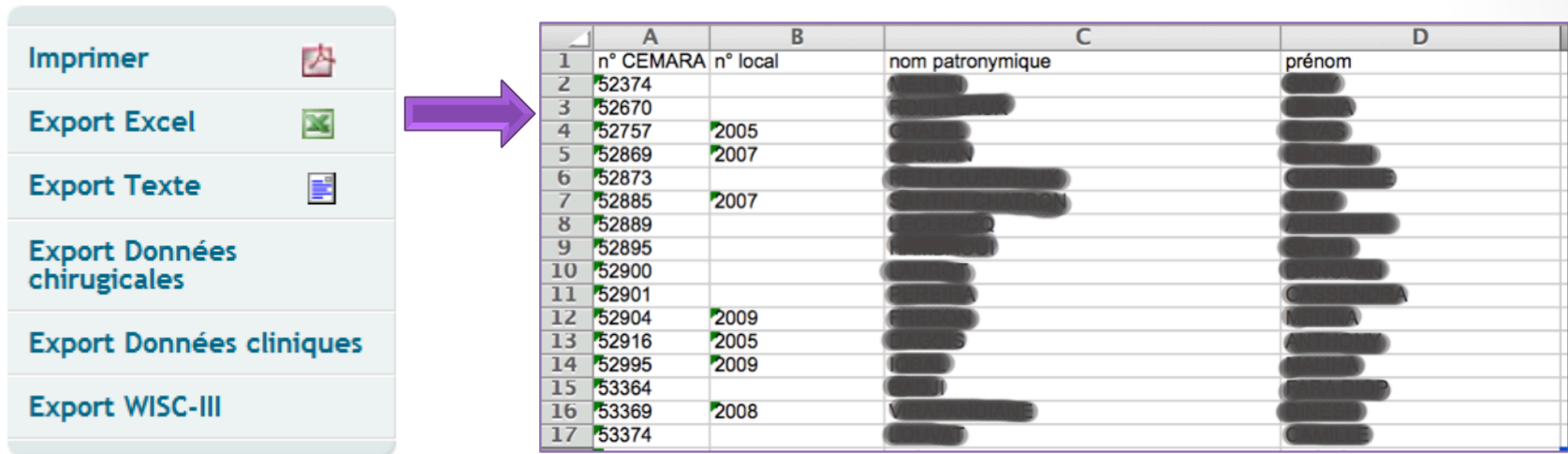
1879 dossiers trouvés

Critères	Colonnes	Résultats	
n° CEMARA	n° local	nom patronymique	prénom
52374			
52670			
52757	2005		
52869	2007		
52873			
52885	2007		
52889			

Liste nominative

Fonctionnement de CEMARA

- 5^{ème} onglet : Outils suite:



The screenshot displays the 'Outils suite' (Tools suite) tab in the CEMARA software. On the left, a vertical menu lists several export options: 'Imprimer' (Print), 'Export Excel', 'Export Texte', 'Export Données chirurgicales' (Export Surgical Data), 'Export Données cliniques' (Export Clinical Data), and 'Export WISC-III'. A large purple arrow points from this menu to a data table on the right. The table has four columns: 'A' (n° CEMARA), 'B' (n° local), 'C' (nom patronymique), and 'D' (prénom). The table contains 17 rows of data, with some cells containing redacted information (blacked out).

	A	B	C	D
1	n° CEMARA	n° local	nom patronymique	prénom
2	52374			
3	52670			
4	52757	2005		
5	52869	2007		
6	52873			
7	52885	2007		
8	52889			
9	52895			
10	52900			
11	52901			
12	52904	2009		
13	52916	2005		
14	52995	2009		
15	53364			
16	53369	2008		
17	53374			

Possibilité d'extraction des données

Fonctionnement de CEMARA

- 5^{ème} onglet : Outils suite:

Listes	
Dossiers validés	7108
Non malades	2
Décédés	3
Brouillons	74
Archives	6
Instructions DGOS	
Mois antérieur	28
Année antérieure	893
Année courante	381
Recherches	
Créer nouvelle	

Nombre de dossiers et statut

Nombre d'hospitalisations

Fonctionnement de CEMARA

- 6^{ème} onglet : Annuaire:

CCFLP : Compétence Fentes Labiopalatines

CHU de Rouen - Hôpital Charles Nicolle - Clinique Chirurgicale Infantile (Rouen)
CHRU de Strasbourg - Hôpital Civil - Service de Chirurgie B (Strasbourg)
CHU d'Amiens - Hôpital Sud - Service de Stomatologie et Chirurgie Maxillo-Faciale (Amiens)
CHU de Caen - Hôpital de la Côte de Nacre - Service de Chirurgie Maxillo-Faciale (Caen)
CHU de Clermont-Ferrand - Hôpital Estaing - Service de Chirurgie Maxillo-Faciale et Stomatologie (Clermont-Ferrand)
CHU de Grenoble - Hôpital A. Michallon - Service de Chirurgie Plastique et Maxillo-Faciales - Unité de Stomatologie (Grenoble)
CHU de Lyon - Hôpital Femme-Mère-Enfant - Service de Chirurgie Maxillo-Faciale et Stomatologie Pédiatrique (Bron)
CHU de Montpellier - Hôpital Lapeyronie - Unité de Chirurgie Plastique Infantile (Montpellier)
CHU de Poitiers - Service de Chirurgie Pédiatrique (Poitiers)
CHU de Reims - Hôpital Maison Blanche - Service de Chirurgie Plastique reconstructrice et esthétique (Reims)
CHU de Rennes - Hôpital Sud - Service de Chirurgie Pédiatrique (Rennes)
Clinique du val d'Ouest - Service de Chirurgie pédiatrique réparatrice (Écully)
Hôpital de la Timone-Enfants - Service de Chirurgie Plastique Pédiatrique (Marseille 5)

CCRobin : Compétence Pierre Robin

CHU d'Amiens - Hôpital Sud - Service de Stomatologie et Chirurgie Maxillo-Faciale (Amiens)

Site

CHU d'Amiens - Hôpital Sud - Service de Stomatologie et Chirurgie Maxillo-Faciale

▼ Présentation :

Centres : [\(CCFLP\) Compétence Fentes Labiopalatines](#)
[\(CCRobin\) Compétence Pierre Robin](#)

Web :

Adresse :

CHU d'Amiens - Picardie
Site Sud
Service de Stomatologie et Chirurgie Maxillo-Faciale
Entrée nord - 80054 Amiens Cedex 1

▼ Liste des membres :

Nom	Fonction	Email
Dr Cica Gbaguidi	médecin	gbaguidi.cica-carole@chu-amiens.fr

Créer un dossier

Fonctionnement de CEMARA

- Création d'un dossier:

The screenshot shows the CEMARA web application interface. At the top, there is a header with the CEMARA logo and SBIM. A dropdown menu shows the current location: "APHP - Hôpital Necker - Enfants Malades - Service de Chirurgie Maxillofaciale et Plastique". Below the header, there are tabs for "Présentation", "Dossiers", "Messages (1)", "Documents", "Outils", and "Annuaire". The "Dossiers" tab is selected. On the left side, there are three buttons: "Création d'un dossier", "Consultation d'un dossier", and "Saisie d'activité". A purple arrow points to the "Création d'un dossier" button. To the right of these buttons, there is a text input field labeled "(nom patient, n° dossier)". Below these, there is a form for creating a new file. The form includes a "Foetus" checkbox, a "Nom patronymique *" field, a "Nom marital" field, a "Prénom *" field, a "Sexe *" section with radio buttons for "masculin" and "féminin", a "Date de naissance *" field with a date format "JJ/MM/AAAA", a "date incertaine" checkbox, and a "date incertaine" checkbox. At the bottom, there are three buttons: "Enregistrer", "Patient malade", "Apparenté non malade", and "Porteur sain".

CEMARASBIM

APHP - Hôpital Necker - Enfants Malades - Service de Chirurgie Maxillofaciale et Plastique

Présentation Dossiers Messages (1) Documents Outils Annuaire

Création d'un dossier

Consultation d'un dossier

Saisie d'activité

(nom patient, n° dossier)

Foetus ☐

Nom patronymique *

Nom marital

Prénom *

Sexe * ☒ masculin ☐ féminin ☐

Date de naissance * JJ/MM/AAAA

date incertaine ☐

Enregistrer Patient malade Apparenté non malade Porteur sain

Informations obligatoires *

Créer en tant que propositus dans une nouvelle pochette :

> OUI si premier cas familial

> NON s'il existe déjà un apparenté enregistré dans CEMARA

(indiquer alors le nom de l'apparenté dans le champ « ajouter dans la pochette » et son lien avec le propositus)

Fonctionnement de CEMARA

- Création d'un dossier:

Dossier

Enregistrer ce dossier * ☒ pour le centre Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale
☐ hors label du centre

Médecin en charge du dossier *

N° dossier service

N.I.P.

Choix entre CCMR Fentes Labio-Palatines
et/ou Centre Expert Pierre Robin
Hors label du centre : maladie rare hors
périmètre de votre centre labellisé

Identité du patient

Nom patronymique

Prénom

Sexe

Date de naissance

Lieu de naissance *

Commune

Pays

Lieu de résidence *

Initial

Commune

Pays

Décédé *

☐ oui ☒ non

Fonctionnement de CEMARA

• Création d'un dossier:

Date * JJ/MM/AAAA

Activité comptabilisée *
☒ pour le centre Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale
☐ hors label du centre

Praticien *
☐ praticien péri-médical non enregistré
 faire compléter la liste si nécessaire

Lieu de consultation *
☒ NEM
☐ Rothschild
☐ autre si centre multisite

Objectif *
☐ diagnostic
☐ prise en charge
☒ suivi 1^{ère} activité avec avis initial
1^{ère} activité si diagnostic déjà connu
patient déjà connu
☐ conseil génétique
☐ diagnostic prénatal
☐ diagnostic d'apparenté
☐ diagnostic préimplantatoire
☐ prise en charge en urgence
☐ acte médical
☐ protocole

Contexte *
☒ consultation
☐ consultation pluridisciplinaire
☐ hôpital de jour
☐ hospitalisation traditionnelle
☐ avis sur dossier en consultation
☐ avis d'expertise sur un dossier
☐ avis en salle (dans un autre service)
☐ téléconsultation
☐ acte SOFFOET sans autopsie
☐ acte SOFFOET avec autopsie
☐ autre

Activité

05/01/2009

initialement adressé par *

- ☐ venu de lui-même
☐ association de patients
☐ généraliste
☒ pédiatre ☐ ville ☒ hôpital
☐ centre PMI
☐ généticien
☐ gynéco/Obstétricien
☐ autre spécialiste ☐ ville ☐ hôpital
☐ centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD,...)
☐ centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
☐ centre de dépistage néonatal
☐ autre

☐ inconnu

Données anténatales

Procréation médicalement assistée ☐ oui ☒ non

Anomalie diagnostiquée en anténatal ☐ oui ☒ non

	Examen effectué	Anomalie détectée
Echographie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Scanner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
IRM	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Biopsie de trophoblaste	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Amniocentèse	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cordocentèse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Données néonatales

Naissance à terme ☒ oui ☐ non

Terme d'aménorrhée (en semaines)

Taille (cm)

Poids (kg)

PC (cm)

Non obligatoire

Fonctionnement de CEMARA

- Création d'un dossier:

Diagnostic

Initial Révision du diagnostic

Diagnostic 1

Age aux premiers signes *

- ☐ asymptomatique
- ☐ anténatal
- ☒ à la naissance
- ☐ à l'âge de an(s) et mois
- ☐ non déterminé

Diagnostic à l'entrée dans le centre *

- ☐ absent ← non posé lors de l'activité
- ☐ non-approprié ← déjà posé et incorrect
- ☒ approprié ← déjà posé et correct

Age au diagnostic

- ☐ anténatal
- ☒ à la naissance ← 0-1 mois
- ☐ à l'âge de an(s) et mois
- ☐ non déterminé

Etat actuel *

- ☐ non déterminé
- ☐ non classable
- ☐ en cours
- ☐ probable
- ☒ confirmé
- ☐ infirmé

Relance souhaitée *

- ☐ oui dans mois
- ☒ non

Libellé/catégorie *

☐ restreindre la recherche à Malformation faciale et buccale

Pierre Robin, séquence de

(Syn. de Pierre Robin, séquence de, isolée)

Catégorie : Anomalies congénitales variables sans déficit intellectuel / Fente oro-faciale, syndrome avec / Glaucome syndromique / Oeil, anomalie du développement de l', syndromique

cf thesaurus
(diagnostic isolé/
syndromique)

Consanguinité

Issu(e) d'une union entre apparentés *

- ☐ oui
- ☒ non
- ☐ inconnu

Uni(e) avec un(e) apparenté(e) *

- ☐ oui
- ☒ non
- ☐ inconnu

Type de confirmation

- ☐ moléculaire
- ☐ cytogénétique
- ☐ dosage enzymatique
- ☐ dosage hormonal
- ☐ dosage biochimique
- ☐ puce à ADN
- ☐ cytogénétique moléculaire
- ☒ clinique
- ☐ histologique
- ☐ imagerie

Cas *

- ☒ sporadique
- ☐ familial

Mode de transmission apparent

- ☐ autosomique dominant
- ☐ autosomique récessif
- ☐ lié à l'X
- ☐ mitochondrial
- ☐ multi factoriel
- ☐ chromosomique
- ☐ non déterminé

Mots-clés

Code GenAtlas

Mutation

Commentaire sur ce diagnostic


signes cliniques
atypiques pour
ce diagnostic

Enregistrer ce diagnostic

Ajouter une activité

Fonctionnement de CEMARA

- Ajouter une activité :



CEMARA
SBIM

APHP - Hôpital Necker - Enfants Malades - Service de Chirurgie Maxillofaciale et Plastique

PrésentationDossiersMessages (1) ()DocumentsOutilsAnnuaire

Création d'un dossier

Consultation d'un dossier

Saisie d'activité

(nom patient, n° dossier)

Veuillez vérifier les informations suivantes et les corriger en cas de changement

Lieu de résidence *

Commune

Pays

Nom marital

Uni(e) avec un(e) apparenté(e) ☐ Oui ☐ Non

Enregistrer

Saisie d'activité

Pour le patient : *

Activité comptabilisée *

☐ pour le centre Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale

☐ hors label du centre

Praticien *

☐ praticien péri-médical non enregistré

Date *

JJ/MM/AAAA

Lieu de consultation *

☒ NEM

☐ Rothschild

☐ autre

Objectif *

☐ diagnostic

☐ prise en charge

☐ suivi

☐ conseil génétique

☐ diagnostic prénatal

☐ diagnostic d'apparenté

☐ diagnostic préimplantatoire

☐ prise en charge en urgence

☐ acte médical

☐ protocole

Contexte *

☐ consultation

☐ consultation pluridisciplinaire

☐ hôpital de jour

☐ hospitalisation traditionnelle

☐ avis sur dossier en consultation

☐ avis d'expertise sur un dossier

☐ avis en salle (dans un autre service)

☐ téléconsultation

☐ acte SOFFOET sans autopsie

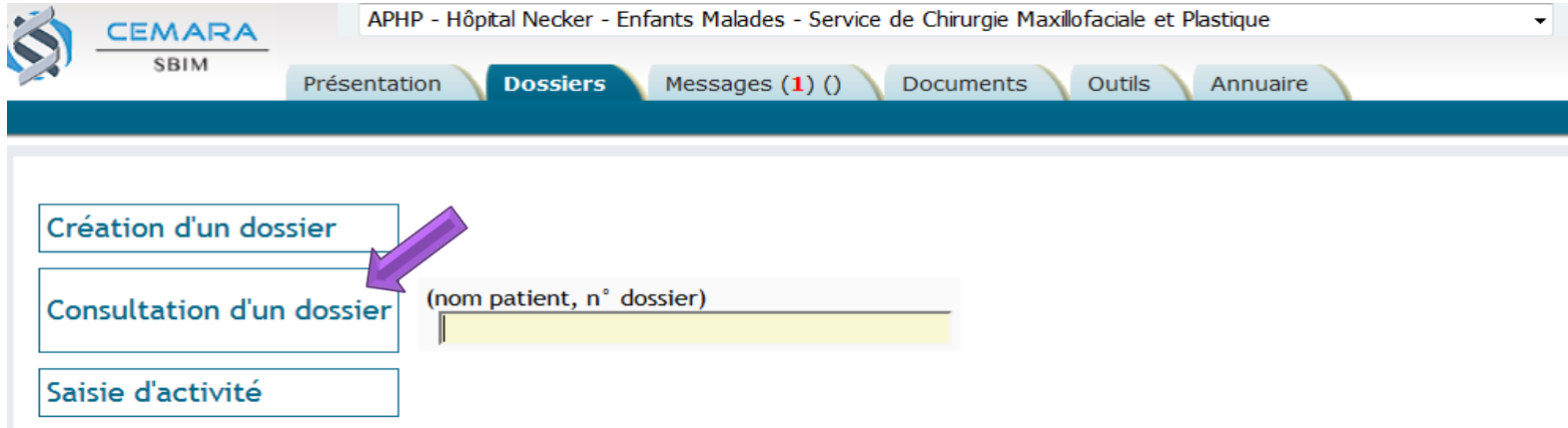
☐ acte SOFFOET avec autopsie

☐ autre

**Consulter/modifier
un dossier**

Fonctionnement de CEMARA

- Consulter ou modifier un dossier:



The screenshot displays the CEMARA SBIM web application interface. At the top, a header bar includes the CEMARA SBIM logo on the left and a dropdown menu showing 'APHP - Hôpital Necker - Enfants Malades - Service de Chirurgie Maxillofaciale et Plastique'. Below the header, a navigation bar features several tabs: 'Présentation', 'Dossiers' (which is the active tab), 'Messages (1) ()', 'Documents', 'Outils', and 'Annuaire'. On the left side of the main content area, there is a vertical menu with three buttons: 'Création d'un dossier', 'Consultation d'un dossier', and 'Saisie d'activité'. A purple arrow points from the 'Consultation d'un dossier' button to a search form on the right. The search form consists of a text input field with the placeholder text '(nom patient, n° dossier)' and a yellow search button.

Fonctionnement de CEMARA

Activité

05/01/2009	04/05/2009	09/11/2009	04/01/2010	04/01/2010	09/02/2010
21/06/2010	23/09/2010	03/01/2011	10/10/2011	13/10/2011	11/10/2012
03/12/2012	07/03/2014	06/06/2014	16/06/2014	07/12/2015	07/12/2015

Ajouter

Date *

Activité comptabilisée * ☒ pour le centre Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale
☐ hors label du centre

Praticien * ☐ praticien péri-médical non enregistré

Lieu de consultation * ☒ NEM
☐ Rothschild
☐ autre

Objectif * ☐ diagnostic
☐ prise en charge
☐ suivi
☐ conseil génétique
☐ diagnostic prénatal
☐ diagnostic d'apparenté
☐ diagnostic préimplantatoire
☐ prise en charge en urgence
☐ acte médical
☐ protocole

Contexte * ☐ consultation
☐ consultation pluridisciplinaire
☐ hôpital de jour
☐ hospitalisation traditionnelle
☐ avis sur dossier en consultation
☐ avis d'expertise sur un dossier
☐ avis en salle (dans un autre service)
☐ téléconsultation
☐ acte SOFFOET sans autopsie
☐ acte SOFFOET avec autopsie
☐ autre

Enregistrer cette activité

Fonctionnement de CEMARA

Dossier n° 52757 (2005) : Mr [REDACTED] - [validé]

Né le [REDACTED] en France à 75018 Paris 18, résidant en France à 93800 Épinay-sur-Seine

Ce patient est le propositus.

Praticien : Dr Véronique Soupre (APHP - Hôpital Necker - Enfants Malades - Service de Chirurgie Maxillofaciale et Plastique)

Créé le 05/01/2009 15:51:18 par Mme Michèle Brute et modifié le 06/01/2010 10:36:29

Données anténatales

Examen effectué : Amniocentèse
Anomalie détectée : Aucune

Diagnostics

à la naissance
Libellé : Pierre Robin, séquence de (état : confirmé)
Transmission : sporadique

Libellé :
Transmission :

Activités médicales (Patient adressé par pédiatre)

07/12/2015, NEM	Dr Brigitte VI-FANE	suivi	consultation
07/12/2015, NEM	Dr Véronique Soupre	suivi	consultation
16/06/2014, NEM	Dr Véronique Soupre	suivi	consultation
11/10/2012, NEM	Dr Véronique Soupre	suivi	consultation
13/10/2011, NEM	Dr Ioana PAVLOV	suivi	consultation
23/09/2010, NEM	Dr Ioana PAVLOV	suivi	consultation
21/06/2010, NEM	Dr Véronique Soupre	suivi	consultation
04/01/2010, NEM	Dr Véronique Soupre	suivi	consultation
04/01/2010, NEM	Dr Véronique Soupre	prise en charge	consultation
09/11/2009, NEM	Dr Ioana PAVLOV	suivi	consultation
04/05/2009, NEM	Dr Véronique Soupre	prise en charge	consultation
05/01/2009, NEM	Dr Jean-Baptiste Leca	suivi	consultation

Activités péri-médicales

18/12/2015, NEM	Mme Cécile Chapuis-Vandenbogaerde	suivi	consultation
06/06/2014, NEM	Mme Cécile Chapuis-Vandenbogaerde	suivi	consultation
17/03/2014, NEM	Mme Cécile Chapuis-Vandenbogaerde	suivi	consultation
03/12/2012, NEM	Mme Cécile Chapuis-Vandenbogaerde	suivi	consultation
10/10/2011, NEM	Mme Chantal TRICHET-ZBINDEN	suivi	consultation
03/01/2011, NEM	Mme Cécile Chapuis-Vandenbogaerde	suivi	consultation
09/02/2010, NEM	Mme Chantal TRICHET-ZBINDEN	suivi	consultation

BaMaRa

BaMaRa

The screenshot displays the BaMaRa web application interface. At the top, there is a header bar with a search bar labeled 'Rechercher', a location dropdown 'SBIM-CEMARA', and a user profile 'Céline ANGIN'. Below the header, the main area is divided into three sections: a purple section with a large white plus sign and the text 'Nouvelle fiche patient'; an orange section with a large white magnifying glass and a search input field labeled 'Nom patient, id local, id'; and a grey section titled 'Mes fiches' which contains a donut chart showing 'Avertissement 1(10%)' and a table with 'Fiches 16' and 'Réfèrent de 2'. Below these sections, there are two panels: 'Mes dernières fiches patient créées' and 'Mes dernières fiches patient mises à jour'. Each panel lists patient records with their names, conditions, and status tags like 'Probable', 'Confirmé', 'En cours', and 'Non déterminé'.

Rechercher

SBIM-CEMARA

Céline ANGIN

Nouvelle fiche patient

Nom patient, id local, id

Mes fiches

Avertissement 1(10%)

Fiches 16

Réfèrent de 2

Fiches dans le site : 409

Mes dernières fiches patient créées

Fœtus de angéline JOLY - Craniosténose Probable

test PROPOSITUS

céline TEST - Polymyosite Confirmé

Fœtus de Marie MARTIN - Non déterminé

Julien TEST - Syndrome de Marfan Confirmé

angelina JOLIE - Cancer du sein héréditaire En cours

Jean PIRATE - Anomalie chromosomique En cours - Hypoplasie de la jambe - cataracte Probable

Mes dernières fiches patient mises à jour

angelina JOLIE - Cancer du sein héréditaire En cours

Amyprenom AMYUSAGE AMYNAISS - - Syndrome de Marfan

Brad CHOUCHOU PITT - Maladie de Crohn Confirmé - Syndrome de Pitt-Hopkins En cours

Fœtus de angéline JOLY - Craniosténose Probable

Jean PIRATE - Anomalie chromosomique En cours - Hypoplasie de la jambe - cataracte Probable

céline TEST - Polymyosite Confirmé

Implémentation progressive en 2016-2017, CHU par CHU
Intégration de tous les dossiers de CEMARA

BaMaRa

➤ Données administratives

➤ Prise en charge

➤ **Diagnostic**

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche



Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Maladie rare (Orphanet)

Syndrome de Goldenhar

Description clinique

✕ Fente labio-palatine

✕ Microphthalmie unilatérale

✕ Auricular tag

✕ Aplasie/hypoplasie de la mandibule

✕ Hémivertèbre thoracique

Signes atypiques

✕ Pied absent

✕ Doigt(s) surnuméraire(s)

☒ HPO

☒ CIM-10

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

et/ou































et/ou

Code OMIM

GOLDENHAR SYNDROME

BaMaRa

Maladies

Cystinose (164)	 
Syndrome de Marfan (7)	 
Syndrome de Turner (6)	 
Syndrome de délétion 22q11.2 (5)	 
Anomalie chromosomique (5)	 
Syndrome de Gitelman (4)	 
Dentinogenèse imparfaite (4)	 
Maladie des griffes du chat (3)	 
Syndrome de Goldenhar (3)	 
Monosomie 5p (3)	 
Syndrome de Noonan (3)	 
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 par mutation de MARS (3)	 
Tétra-amélie (3)	 
Anomalie du développement sexuel 46,XX (2)	 
Maladie de Fabry (2)	 

COHORTE

494

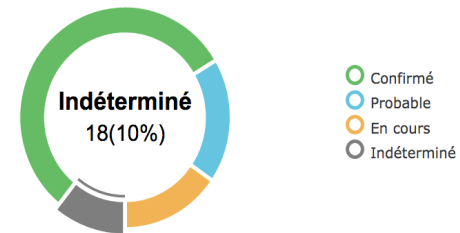
ACTIVITÉS/AN

26

FILE ACTIVE 2016 ▾

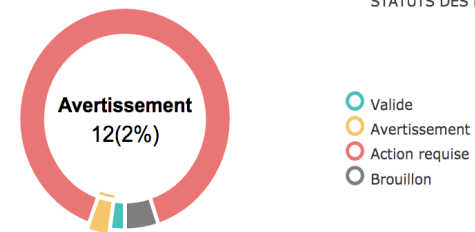
21

STATUTS DES DIAGNOSTICS



-  Confirmé
-  Probable
-  En cours
-  Indéterminé

STATUTS DES FICHES



-  Valide
-  Avertissement
-  Action requise
-  Brouillon

Support

Pour toute question, complément d'information :

- Les chargées de mission de la Filière :
 - La chargée de mission de votre région
 - Pour les procédures : Madeleine Daniel
 - Pour les diagnostics : Myriam de Chalendar
- Le référent CEMARA du CRMR
- L'équipe de la BNDMR