

Fiches BaMaRa

Aide à la saisie en ligne

Filière Santé Maladies Rares TETECOUCO

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

Table des matières

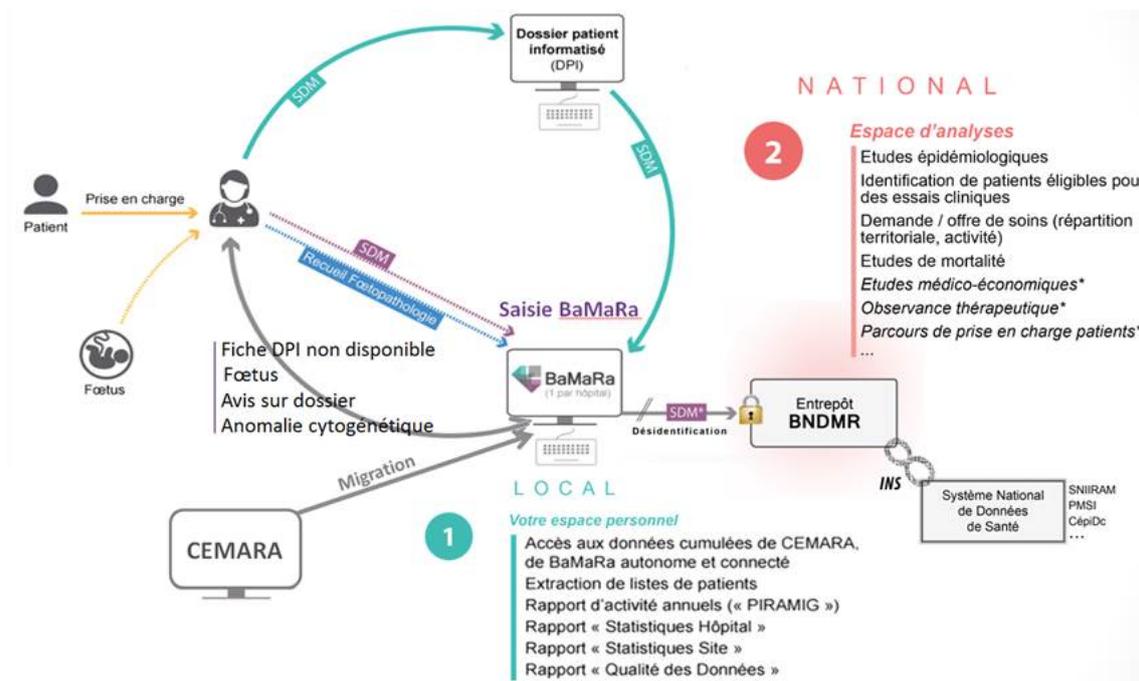
I.	<i>Pourquoi coder dans BaMaRa?</i>	5
II.	<i>Mise en place de BaMaRa – prérequis, acteurs et rôles</i>	6
III.	<i>Inscription à BaMaRa</i>	7
IV.	<i>Connexion à BaMaRa</i>	8
V.	<i>Quand et comment remplir BaMaRa ?</i>	9
VI.	<i>Les Bordereaux BaMaRa</i>	10
VII.	<i>Page d'accueil - Tableau de bord</i>	11
VIII.	<i>Créer un dossier patient MALADE</i>	12
IX.	<i>Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « données administratives »</i>	13
X.	<i>Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Prises en charge »</i>	14
XI.	<i>Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Diagnostic » – 1</i>	15
XII.	<i>Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Diagnostic » - 2</i>	16
XIII.	<i>Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Diagnostic » – 3</i>	17
XIV.	<i>Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Diagnostic » - 4- Informations complémentaires facultatives</i>	18
XV.	<i>Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Activité »</i>	19
XVI.	<i>Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Anté/néonatal »</i>	21
XVII.	<i>Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Recherche »</i>	22
XVIII.	<i>Créer un dossier « PATIENT NON MALADE »</i>	23
XIX.	<i>Créer un dossier « PATIENT APPAREMMENT SAIN / PORTEUR SAIN »</i>	24
XX.	<i>Création dossier « FCETUS »</i>	25
XXI.	<i>Fin de grossesse</i>	26
XXII.	<i>Fiche patient en doublon</i>	27
XXIII.	<i>Récapitulatif fiche patient</i>	28
XXIV.	<i>Saisir une activité</i>	29
XXV.	<i>Saisir une activité – Suite</i>	30
XXVI.	<i>Saisir une activité si vous appartenez à plusieurs Centres</i>	31
XXVII.	<i>Saisir une activité si vous appartenez à plusieurs Centres - Suite</i>	32
XXVIII.	<i>J'ai créé un patient dans le mauvais site, puis-je le transférer dans le bon site ?</i>	33
XXIX.	<i>Déclarer un décès</i>	34
XXX.	<i>Gérer les pochettes familiales</i>	35
XXXI.	<i>Supprimer un dossier patient</i>	36
XXXII.	<i>Filtrer et exporter les données</i>	37
XXXIII.	<i>Analyse des données</i>	38
XXXIV.	<i>Contrôle qualité des données</i>	39

XXXV. Infos et tutos.....	41
XXXVI. Besoin d'aide - Contacts.....	42
XXXVII. Annexe 1 : Fiche CNIL à personnaliser.....	43
XXXVIII. Annexe 2 : Bordereau standard de la BNDMR – Fœtus.....	44
XXXIX. Annexe 2 : Bordereau standard de la BNDMR – Patient.....	46

I. Pourquoi coder dans BaMaRa?

Il y existe plusieurs raisons qui justifient la saisie des données dans BaMaRa :

- D'un point de vue **administratif**, tous les Centres Maladies Rares (de compétence ou de Référence) ont l'**obligation de saisir leurs données** (instruction du 11 janv. 2016, labellisation 2017). Cette saisie permet également le **remplissage du rapport d'activité annuel** et de justifier de votre activité lors de la prochaine campagne de re-labellisation en 2021.
- D'un point de vue **Santé Publique**, la base de données permettra la réalisation d'études épidémiologiques diverses (descriptives, écologiques...) et d'analyser les parcours et les besoins en soins des patients atteints de maladies rares.
- La bonne saisie dans BaMaRa permettra d'assurer une qualité **scientifique** à la base de données, qui pourra ainsi servir d'outil à de futurs travaux de recherche ou à des publications.
- Pour votre pratique **clinique**, les expertises colligées dans BaMaRa pourront servir de support au suivi pluridisciplinaire des malades atteints de maladies rares.



L'hôpital ou la clinique choisit :

- Le « **mode autonome** » : Mise à disposition de BaMaRa
 - Le « **mode connecté** » : Mise à disposition d'une fiche maladies rares dans son dossier patient informatisé
- Les 2 modes comprennent globalement les mêmes informations.

MAIS : La majorité des informations seront saisies dans la fiche maladies rares, et quelques-unes le seront dans BaMaRa

Pour plus d'informations : <https://www.tete-cou.fr/recherche/bases-de-donnees> et <http://www.bndmr.fr/le-projet/presentation/>

II. Mise en place de BaMaRa – prérequis, acteurs et rôles

Le référent de l'établissement :

- Doit personnaliser la fiche d'information de la CNIL (Commission Nationale Informatique et Libertés)
<http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient/>.



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 soins, 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 soins, 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

- Doit s'assurer de la mise en compatibilité des postes informatiques de l'hôpital.
- Gère les autorisations d'accès des utilisateurs à BaMaRa.
- Résout les problèmes techniques liés à l'établissement ou aux postes informatiques.

Les membres du Centre :

- S'assurent que la notice d'information CNIL est bien affichée dans les salles d'attentes et/ou les box de consultations.
- Corrigent les dossiers CEMARA pour la migration des données vers BaMaRa (si cela est pertinent) via la Filière TETECOUC.

III. Inscription à BaMaRa

Quand s'inscrire ? Uniquement au feu vert de la Filière

Où aller ? <https://bamara.fr>

Qui s'inscrit ?

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

- 1 seul 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

Comment faire ?

1. Cliquer sur s'inscrire



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

- **Utiliser une adresse professionnelle**
- **Le mot de passe doit avoir ≥ 8 caractères dont :**
 - ≥ 1 minuscule
 - ≥ 1 majuscule
 - ≥ 1 chiffre
 - ≥ 1 caractère spécial

2. Remplir le questionnaire (Fig.2)

- **Si vous travaillez dans plusieurs Centres :**
 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

Les dentistes doivent choisir « médecin » comme profession



3. Attendre le mail de confirmation de l'adresse mail

4. Attendre le mail de confirmation de validation du compte

IV. Connexion à BaMaRa

Où aller ? <https://bamara.fr>

Comment faire ?

1. Ouvrir votre boîte mail professionnelle avant d'accéder à bamara.fr
2. Entrer votre adresse et votre mot de passe sur le site bamara.fr

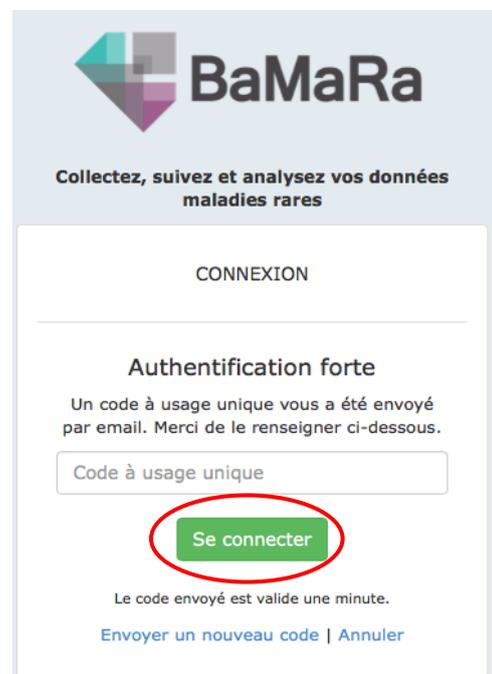


Un code est demandé en cas de changement d'ordinateur, de navigateur et 1 fois par mois.

Le code à usage unique est valable pendant seulement 1 min environ.

3. Un code vous est envoyé par mail

4. Entrer le code reçu



Si un message d'alerte s'affiche (certificat de sécurité, connexion non certifiée), cliquer sur « continuer » ou « poursuivre » ou « ajouter une exception »

Vidéos tutoriels :

Connexion : https://www.youtube.com/watch?v=gIn0V6Ib_Jc

Mot de passe oublié : <https://www.youtube.com/watch?v=6-0UU167irA>

V. Quand et comment remplir BaMaRa ?

Quand remplir BaMaRa ?

BaMaRa doit être rempli à chaque activité concernant un patient atteint d'une maladie rare.

Une activité peut avoir lieu dans plusieurs **contextes** et avoir plusieurs **objectifs**.

Comment remplir BaMaRa ?

- **Soit sur le site** de BaMaRa (www.bamara.fr) pendant ou après chaque activité.
- **Soit le praticien remplit un bordereau** pendant ou après chaque activité. La saisie dans BaMaRa se fait plus tard, par le même ou un autre professionnel ou une secrétaire.

Contextes	Objectifs
<ul style="list-style-type: none">➤ 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	<ul style="list-style-type: none">➤ 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 (dont acte chirurgical)➤ Protocole de recherche➤ Éducation thérapeutique



- Commencer progressivement la saisie dans BaMaRa : D'abord les 1^{ères} activités, puis les activités de suivi etc.
- Dans l'idéal, formaliser une procédure :
 - Qui code, qui saisit les fiches, à quel moment ? etc.
 - Utilisez les exemples de procédure des CRMR

VI. Les Bordereaux BaMaRa

Des bordereaux à imprimer, reprenant les items de BaMaRa, sont disponibles pour permettre aux professionnels n'ayant pas accès à un ordinateur lors des consultations de différer leur saisie dans BaMaRa.

Où les récupérer ?

- Sur le site de la BNDMR dans la rubrique « Participer » >> [« Guides et bonnes pratiques »](#)
 - Un bordereau patient et un bordereau fœtus sont disponibles en téléchargement.

The image shows three overlapping forms for BaMaRa. The top-left form is 'BORDEREAU BaMaRa MAFACE PATIENT - 1ère fois'. The middle form is 'BORDEREAU BaMaRa MAFACE Suivi d'activité'. The right form is 'BORDEREAU BaMaRa SPRATON PATIENT - 1ère fois' and 'Suivi d'activité'. Each form contains various sections for administrative data, activity, and clinical information, with checkboxes and text boxes for data entry.

Des bordereaux adaptés à chaque réseau sont en cours de réalisation.

Les bordereaux BaMaRa sont personnalisables pour mieux correspondre à vos activités.

Différents bordereaux peuvent être créés :

- **1^{ère} consultation** : bordereau à ne remplir qu'une fois, lors de la 1^{ère} consultation du patient
- **Fœtus** : bordereau à ne remplir qu'une fois, lors de la 1^{ère} consultation de la maman
- **Suivi** : bordereau à remplir à chaque consultation du patient
- **Non malade** : bordereau à remplir pour un patient adressé dans le Centre pour une suspicion de maladie rare. Ces patients peuvent être non malades ou malades mais non atteints d'une maladie rare (ex : suspicion de craniosténoses, de fente sous-muqueuse, d'amélogénèse imparfaite).



VII. Page d'accueil - Tableau de bord

La page d'accueil est divisée en deux menus :

- Un **menu principal** sur fond blanc, fixe, permettant :
 - Le retour vers la page d'accueil.
 - De rechercher un patient.
- Un **menu secondaire** sur fond turquoise, différent selon la page consultée.
 - Il est composé de raccourcis vers les fonctions principales (ex : ajouter une activité).

The screenshot shows a dashboard with a white header and a turquoise secondary menu. The header contains a search bar and a user profile. The secondary menu has three main sections: a purple section for adding a new patient, an orange section for searching a patient, and a grey section for site statistics. Annotations with arrows point to various elements: a red circle around the home icon, a red circle around the search icon, a red circle around the 'Nouvelle fiche patient' button, a red circle around the search input field, a red circle around the 'Valide 2(67%)' gauge, and a red circle around the 'Fiches dans le site : 42' button. Purple arrows point to the 'Menu principal' and 'Menu secondaire' labels. A dropdown menu is open, showing a list of medical centers.

Retour à la page d'accueil

Ajouter un patient

Accès aux différents sites (Centres) de rattachement

Rechercher un patient

Menu principal

Menu secondaire

Statistiques du professionnel et du site

Retour à la page d'accueil

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 3 Réfèrent de 0

Fiches dans le site : 42

Mes dernières fiches patient créées

bdfbd GDFG Confirmé

Fœtus de Jeanne D ARC - Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie En cours

Jean BON - Dysplasie ectodermique hypohidrotique Confirmé

Mes dernières fiches patient mises à jour

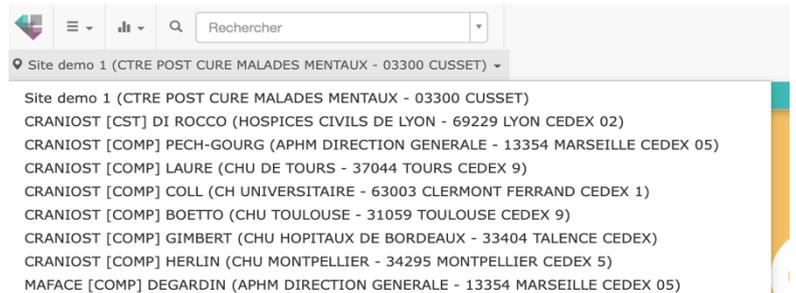
bdfbd GDFG Confirmé

Fœtus de Jeanne D ARC - Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie En cours

Jean BON - Dysplasie ectodermique hypohidrotique Confirmé

VIII. Créer un dossier patient MALADE

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



Où aller ?

- Depuis le tableau de bord (ou page d'accueil). Cliquer sur le grand icône  « nouvelle fiche patient » à gauche de la page.
- Depuis le menu secondaire. Cliquer sur le petit icône  sur la gauche de la bande turquoise.

Comment ?

- Après avoir cliqué sur les raccourcis depuis la page d'accueil ou le menu secondaire, vous devrez remplir 6 onglets différents, dont 4 sont obligatoires (données administratives, prises en charge, diagnostic, activité) et 2 facultatifs (anté/néonatal, recherche).

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

Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données *   Cocher la case d'information et de non-opposition au **traitement** des données, sinon le dossier ne sera pas valide.

Malade Non-malade

- Si le patient n'est pas atteint d'une maladie rare ou bien non malade, cliquer sur « Non-malade » → (cf. page 23).
- Si le patient est atteint d'une maladie rare ou porteur sain, cliquer sur « Malade » (cf. page 24).

Attention : le dossier d'un patient peut déjà avoir été créé par un autre Centre de votre hôpital → ne pas créer de doublon (cf : p 27) mais compléter le dossier du patient avec les informations de votre prise en charge.



Dans chaque onglet, les variables avec un * sont obligatoires

IX. Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « données administratives »

Le patient est un fœtus

Nom de naissance *

Nom d'usage

Prénom *

Date de naissance *

Sexe * Féminin Masculin

IPP / NIP

Identifiant national de santé (INS)

Numéro de dossier du service

Lieu de naissance * x v

Lieu de résidence * x v



Supprime la fiche en cours de création.

Passer à l'onglet suivant

Attention :

- Le lieu de naissance est obligatoire afin de pouvoir croiser les données de BaMaRa avec celles du système national de données de santé.
- Si les lieux de naissance et de résidence sont à l'étranger, ne préciser que le pays et pas la ville.



Vous pouvez retourner à la fiche récapitulative en cliquant sur  dans le menu secondaire.

Formats de dates :

Plusieurs formats de date sont possibles :

- Jj-mm-aaaa
- Jj/mm/aaaa
- Jjmmaaaa
- Jj mm aaaa
- Jj.mm.aaaa

Si une date est inconnue vous pouvez taper « UNK » ou « - » :

- UNK/mm/aaaa
- Jj/UNK/aaaa
- UNK/UNK/UNK
- -/mm/aaaa

X. Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Prises en charge »

[> Données administratives](#)
> Prises en charge
[> Diagnostic](#)
[> Activité](#)
[> Anté/néonatal](#)
[> Recherche](#)

+ Prise en charge #1

A Centre maladies rares de rattachement du patient *

B Date d'inclusion dans le centre *

C Médecin référent maladie rare *

D Patient initialement adressé par *

✕ Annuler
✓ Sauvegarder
> Étape suivante

A) « Centre maladies rares de rattachement du patient » : Choisir « Hors label » si la maladie est en dehors du périmètre de labellisation du centre (cf. Thésaurus).

B) « Date d'inclusion dans le centre » : Entrée du patient dans le centre de Compétence/Référence.

C) Le « Médecin référent maladie rare » doit être inscrit sur le site.

D) « Patient initialement adressé par » : plusieurs choix possibles.

A venir : dentiste

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



Par exemple

Patient initialement adressé par *

Précisez

XI. Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Diagnostic » – 1

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

A Statut actuel du diagnostic * En cours Probable **Confirmé** Indéterminé

B Type d'investigation(s) réalisée(s) * * Clinique |

C Maladie rare (Orphanet) Syndrome de Treacher-Collins * ▾

D Description clinique * Fente du voile du palais * Macrostomie * Hypoplasie de l'oreille externe ▾

E Signes atypiques * Pied bot ▾

Gènes (HGNC) * SATB2

A) « Statut actuel du diagnostic » → doit être renseigné selon les règles de codage définies au sein du CRMR.

- Dans certains cas, la clinique peut suffire à confirmer le diagnostic.
- Dans d'autres cas, la clinique permet d'évoquer un diagnostic « probable » qui devra être confirmé par des examens complémentaires.
- Le diagnostic est « indéterminé » si aucun diagnostic n'est évoqué et que l'investigation est terminée ou impossible

B) « Type d'investigation(s) réalisée(s) » → Plusieurs choix possible

- Clinique
- Génétique : Renseigner la technique utilisée.
- Chromosomique (caryotype standard, FISH)
 - ACPA (CGH-Array, ...)
 - Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
 - Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)
- Biologique
- Biochimique
- Imagerie
- Exploration fonctionnelle
- Anatomopathologie
- Autre

C) « Maladie rare (Orphanet) » : **Plusieurs diagnostics possibles pour un même patient (diagnostics sans relation les uns avec les autres).**

- Si **diagnostic probable ou confirmé** et si la maladie, la malformation ou le syndrome existe dans le thésaurus BaMaRa → **l'item est alors obligatoire.**
- Si **diagnostic indéterminé ou en cours** → Ne pas renseigner → compléter le champ « **description clinique** ».
- Si la **pathologie existe sur Orphanet** et/ou est décrite dans la littérature, **mais n'est pas présente dans le thésaurus BaMaRa** :
 - Renseigner les signes cliniques pertinents dans le champ « Description clinique ».
 - Noter le nom de la pathologie en commentaire.
- Si la pathologie **n'existe pas sur Orphanet ET n'est pas décrite dans la littérature** → Renseigner **l'association de signes cliniques**

XII. Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Diagnostic » - 2

C) suite « Maladie rare (Orphanet)»

- L'outil « LORD » permet de rechercher le nom de la maladie avec le thésaurus Orphanet 2015.

Raccourci vers LORD

Confirmé SYNDROME DE TREACHER-COLLINS

Voir la fiche maladie sur LORD

Maladie rare (Orphanet) **Syndrome de Treacher-Collins (#861)**

Description clinique Fente palatine, Macrostomie, Hypoplasie de l'oreille externe

Signes atypiques Pied bot

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre Absent

Âge au diagnostic Anténatal

Âge aux premiers signes Anténatal

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

Cas sporadique ou familial Familial

Mode de transmission Autosomique dominant

Issu d'une union consanguine Non

Résumé des anomalies chromosomiques Équilibré : -

Anomalies par chromosome Délétion homozygote (ACPA: X0)

Gènes TCOF1

Syndrome de Treacher-Collins +

Num ORPHA : 861 | CIM-10 : Q75.4

Classification
Orphanet
Maladie rare de l'oeil
Maladie otorhinolaryngologique rare
Maladie osseuse rare
Trouble de la succion/déglutition
Anomalie rare du développement embryonnaire
Maladie rare en chirurgie maxillo-faciale

Informations générales
Orphanet
Synonymes : Dysostose mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités, Syndrome de Franceschetti-Rain
Type : **Syndrome malformatif**
Prévalence à la naissance : 1-9 / 100 000 (Europe, Valdeais)
Hérédité : Autosomique dominante, Autosomique récessive
Âge d'apparition : Néonatal

Informations complémentaires
Orphanet

Gènes
Orphanet
TCOF1 (Treacher Collins-Franceschetti syndrome 1)
POLR1D (polymérase (RNA) [polypeptide D, 19kDa])
POLR1C (polymérase (RNA) [polypeptide C, 39kDa])

Signes
HPD
Très fréquent :
• Anomalie de la densité minérale osseuse
• Mauvais articulé dentaire/inversion de l'articulé dentaire/malocclusion
• Inclinaison vers la bas des fentes palpébrales

Groupes de signes impliqués
Orphanet
Anomalies de la face/faciales
Anomalies de structure du cur et des vaisseaux
Anomalies des oreilles/de l'audition
Anomalies de la bouche/lèvres/pharynx

Légende : Groupe de maladies
Maladie
Sous-type

<http://lord.bndmr.fr/#homepage>

D) « Description clinique » : Ne pas indiquer tous les signes cliniques de la pathologie mais uniquement :

- Les signes explicitant la prise en charge dans le Centre. Ex : dentinogenèse imparfaite pour un syndrome d'ostéogenèse imparfaite.
- Les signes qui ne sont pas fréquemment présents, intéressants à retrouver.
- Les signes permettant de décrire une forme particulière, un sous-type de la pathologie.

E) « signes atypiques » → Indiquer les **signes non habituellement décrits dans ce syndrome**, permettant de décrire une nouvelle association ou un nouveau syndrome.



Astuces de recherche :

- Taper le n°ORPHA
- Taper le terme le plus discriminant (ex : Moebius pour syndrome de Moebius)
- Utiliser une abréviation
- Séparer les mots composés par des espaces (ex : lab max pour fente labio-maxillaire)
- Utiliser un espace si le terme recherché comporte seulement 2 caractères



Plusieurs chantiers sont en cours :

- Manuels de codage par réseau
- Thésaurus BaMaRa général et par réseau
- Actualisation annuelle du thésaurus BaMaRa (dernière version : juillet 2019)

XIII. Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Diagnostic » – 3

A **Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre** ★

<input checked="" type="radio"/>	Absent	<input type="radio"/>	Non approprié	<input type="radio"/>	Approprié
----------------------------------	--------	-----------------------	---------------	-----------------------	-----------

B **Âge aux premiers signes** ★

<input type="radio"/>	Anténatal	<input type="radio"/>	À la naissance	<input checked="" type="radio"/>	Postnatal	<input type="radio"/>	Non déterminé
-----------------------	-----------	-----------------------	----------------	----------------------------------	-----------	-----------------------	---------------

5 ans et 0 mois

C **Âge au diagnostic** ★

<input type="radio"/>	Anténatal	<input type="radio"/>	À la naissance	<input checked="" type="radio"/>	Postnatal	<input type="radio"/>	Postmortem	<input type="radio"/>	Non déterminé
-----------------------	-----------	-----------------------	----------------	----------------------------------	-----------	-----------------------	------------	-----------------------	---------------

5 ans et 10 mois 17/10/2019 aujourd'hui Si postnatal : Précisez

D **Cas sporadique ou familial**

<input type="radio"/>	Sporadique	<input checked="" type="radio"/>	Familial
-----------------------	------------	----------------------------------	----------

E **Mode de transmission**

Mode de transmission

Issu d'une union consanguine

<input type="radio"/>	Oui	<input checked="" type="radio"/>	Non	<input type="radio"/>	Ne sais pas
-----------------------	-----	----------------------------------	-----	-----------------------	-------------

F **Commentaire**

A) L'« appréciation du diagnostic à l'entrée du centre » :

- « **Non approprié** » si le diagnostic posé avant l'entrée du patient dans le centre semble erroné. Le diagnostic, les examens ou les observations actuelles le contredisent.
- « **Approprié** » : le diagnostic posé ou suspecté ou approché avant l'entrée du patient dans le centre semble en adéquation avec le diagnostic, les examens ou les observations actuelles.

B) et C) « Age aux premiers signes » et « Age au diagnostic » :

- « **A la naissance** » : L'observation a été faite en néonatal entre 0 et 1 mois de vie.
- « **Postnatal** » : Observation > 1 mois, l'âge doit être précisé.
- « **Postmortem** » : le diagnostic a été effectué postmortem
- « **Non déterminé** » : Moment de l'observation inconnu.

D) « Cas sporadique ou familial » :

- Indiquer si le cas est isolé ou familial **au moment de l'observation**.
- « **Sporadique** » : aucun cas similaire à celui du patient n'a été identifié dans la famille.
- « **Familial** » : au moins un autre membre de la famille présente la même atteinte.

E) « Mode de transmission » :

Plusieurs choix sont possibles : Autosomique dominant, autosomique récessif, lié à l'X, mitochondrial, multifactoriel, chromosomique, non déterminé (le mode de transmission de la maladie n'est pas déterminé).

F) « Commentaire » :

Commentaire concernant le diagnostic du patient. Attention, il ne sera pas possible de faire de recherche sur le contenu de ce champ à travers l'application BaMaRa. En revanche, vous pouvez extraire les informations du patient (menu « listes » de l'application BaMaRa et retrouver les informations indiquées à cet endroit).

XIV. Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Diagnostic » - 4- Informations

complémentaires facultatives

Résumé des anomalies chromosomiques

- Nb chromosomes
- 44
 - 45
 - 46
 - 47
 - 48
 - 49
 - 50
 - 51
 - 52
 - 69 et variants
 - 92 et variants
 - Non déterminé

Quantité de matériel génétique

Nb chromosomes Chromosomes sexuels

Types d'anomalies

- Équilibré
- Déséquilibré
- Non déterminé

Mosaïque

Indiquer le nombre de chromosomes du clone anormal, ou du clone majoritaire

- 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

- XX
- XY
- Dysgonosomie sans Y (X, XX, ...)
- Dysgonosomie avec Y (XYY, XXY, XXYY)
- Non précisé

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Anomalie par chromosome

Délétion homozygote (ACPA: X0)

5 Bande 1 (prox.) Bande 2 (dist.)

Anomalie

Chromosome

Ajouter

- 1
- 2
- 3
- 4
- 5
- 6
- 7
- 8
- 9
- 10
- 11
- 12
- 13
- 14
- 15
- 16
- 17
- 18
- 19
- 20
- 21
- 22
- X
- Y
- Marqueur non identifié

- q
- q10
- q11
- q11.1
- q11.2
- q12
- q12.1
- q12.2
- q12.3
- q13
- q13.1
- q13.2
- q13.3
- q14
- q14.1
- q14.2
- q14.3
- q15
- q21
- q21.1
- q21.2
- q21.3
- q22
- q22.1
- q22.2
- q22.3
- q23
- q23.1
- q23.2
- q23.3
- q31
- q31.1
- q31.2
- q31.3
- q32
- q33
- q33.1
- q33.2
- q33.3
- q34
- q35
- q35.1
- q35.2
- q35.3
- qTer

Délétion homozygote (ACPA: X0)

- Délétion (ACPA: X1)
- Segment transloqué sans déséquilibre (ACPA: X2)
- Duplication (ACPA: X3)
- Triplification (ACPA: X4)
- Quadruplication (ACPA: X5)
- Autre (ACPA: > X5)
- Anneau
- Site d'insertion du segment dupliqué ou transloqué
- Inversion péri/paracentrique
- Translocation réciproque (1 ligne par chromosome)
- Translocation robertsonienne (1 ligne par chromosome)
- Site fragile (1 site)
- Disomie uniparentale
- Autres

Mutation(s)

Sujet apparemment sain

Oui Non

XV. Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Activité »

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

Cliquer sur le + pour ajouter une activité

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

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

C Lieu de l'activité CHU DE LA REUNION - 97400 ST DENIS 3300 CUSSET - BaMaRa - [COO] - BNDMR ou « Autre »

D Contexte * Consultation pluridisciplinaire

E Objectif(s) * Suivi Acte médical Plusieurs choix possibles

F Profession(s) de(s) intervenant(s) * Assistante sociale Médecin

G Intervenant(s) Autre Myriam DE CHALENDAR Doit être inscrit

Précisez son (leurs) nom(s) Mme gentille

A) « Date de l'activité » :

Cliquer sur aujourd'hui si l'activité a lieu le jour de la saisie, indiquez UNK pour le jour, le mois ou l'année si vous ne connaissez pas la date exacte. Voir astuces de dates page 13.

B) « Centre pour lequel l'activité est déclarée » :

Sélectionner le Centre Maladies Rares concerné par l'activité. Cette information est pré-remplie en fonction du centre indiqué dans la partie « prise en charge ».

Si le patient est vu pour une pathologie hors champ de labellisation du centre, sélectionner « Hors label »

C) « Lieu de l'activité » :

- Sélectionner le lieu où a été effectuée l'activité de prise en charge. Ce lieu est par défaut celui du site de rattachement de la prise en charge du patient.
- Pour indiquer une consultation avancée (activité dans un autre lieu que votre CHU habituel), sélectionnez « autre » et précisez la commune ou le pays où a eu lieu la consultation.

D) « contexte » : Un seul choix possible.

- « Consultation »
- « Consultation pluridisciplinaire »
- « Hôpital de jour » : Prise en charge médicale multidisciplinaire concentrée sur une journée ou demi-journée, ne nécessitant pas une hospitalisation complète mais ne pouvant pas être effectuée en consultation externe.

- « **Hospitalisation traditionnelle** » : Admission du patient pour un séjour de plus d'une journée.
- « **Avis sur dossier en consultation** » : Le médecin rend un avis sur un dossier apporté par un proche du patient (le patient n'est pas présent).
- « **Avis d'expertise sur un dossier** » : Un professionnel médical sollicite l'avis d'un ou de plusieurs professionnels de santé en raison de leurs formations ou de leurs compétences particulières, sur la base des informations médicales liées à la prise en charge d'un patient (le patient n'est pas présent). Cela comprend les avis par mail ou par téléphone.
- « **Avis en salle** » : Le professionnel de santé délivre un avis sur le cas d'un patient qu'il voit en dehors de son propre service.
- « **Téléconsultation** » : Consultation à distance du patient, un second professionnel de santé peut être présent auprès du patient pour assister le professionnel de santé.
- « **Autre** » : Contexte à préciser dans le champ texte.

E) « Objectifs » : plusieurs choix possibles. Une activité peut avoir plusieurs objectifs.

- | | |
|--|-----------------------------------|
| • « Diagnostic » | • « Diagnostic préimplantatoire » |
| • « Mise en place de la prise en charge » | • « Prise en charge en urgence » |
| • « Suivi » | • « Acte médical » |
| • « Conseil génétique » | • « Protocole de recherche » |
| • « Consultation de transition enfant/adulte » | • « Éducation thérapeutique » |
| • « Diagnostic prénatal » | |

F) « Profession(s) de(s) intervenant(s) » :

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

Les dentistes doivent cocher « autre ».

G) « Intervenants » : Plusieurs choix possibles (plusieurs professionnels peuvent être rattachés à une activité).

Afin d'apparaître dans la sélection des choix, les intervenants doivent s'inscrire dans BaMaRa

- Si un intervenant n'est pas référencé dans BaMaRa :

Mettre « Autre » dans la case « Intervenants ».

Mettre le nom de l'intervenant non référencé dans la case « préciser son nom ». Ajouter la personne dans le champ « autre » ne permettra pas de rechercher les activités de ce professionnel par les filtres de l'application.

- Pour les Staff/RCP, l'activité est saisie pour le praticien soumettant le dossier ; les autres participants sont indiqués dans « professions des intervenants » et « intervenants ».

XVI. Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Anté/néonatal »

Onglet non obligatoire

A Assistance médicale à la procréation

B Né à terme

C Précision terme [semaines] 4-45 SA

Poids à la naissance [g] 0-8000 g

Taille à la naissance [cm] 2-60 cm

Périmètre crânien à la naissance [cm] 5-50 cm

D Présence d'anomalie(s) anténatale(s)

Terme auquel la/les anomalie(s) a/ont été diagnostiquée(s) [semaines] 4-45 SA

Proposition d'IMG

A) « Assistance médicale à la procréation » : Cocher la case pour indiquer que le patient a été conçu dans le cadre d'un programme d'assistance médicale à la procréation.

B) « Né à terme » :

- Oui : Le patient est né à terme entre 37 et 42 semaines d'aménorrhée (SA).
- Non : Le patient n'est pas né à terme (naissance prématurée ou après terme).

C) « Précision du terme » : Le terme doit être précisé en semaines d'aménorrhée (SA).

D) « Présence d'anomalie(s) anténatale(s) » : Une ou plusieurs anomalies ont été détectées en anténatal (anomalie du liquide amniotique, du cordon, morphologique...). Préciser le terme auquel la/les anomalie(s) ont été diagnostiquée(s).

Examens anténataux

Échographie/échocardiographie	<input checked="" 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 checked="" type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
IRM/IRM cérébrale	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input checked="" 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 checked="" 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 checked="" type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
Marqueurs sériques	<input type="text" value="Pas d'examen"/>	<input checked="" 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 checked="" type="text" value="Examen effectué"/>	<input type="text" value="Anomalie détectée"/>
Précisez	<input type="text" value=""/>		

Si autre : préciser

XVII. Créer un dossier « PATIENT MALADE » - Onglet « Recherche »

Onglet non obligatoire

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

A

Un traitement médicamenteux spécifique à la maladie rare est en cours	<input checked="" type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
Médicament(s) orphelin(s)	<input type="text"/>	
Le patient participe à un protocole	<input checked="" type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
Essai clinique en cours	<input type="text"/>	
Accord pour être contacté pour un protocole	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
Échantillon biologique pour la recherche prélevé	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

A- « **Médicament orphelin** » : Utiliser le Thésaurus de l'EMA (Agence Européenne des médicaments) pour indiquer le médicament utilisé.

XVIII. Créer un dossier « PATIENT NON MALADE »

Cela concerne les personnes apparentées à un malade mais elles-mêmes non atteintes, les personnes non-malades ainsi que les personnes malades mais non atteintes de maladie rare.

Créer une fiche patient à partir :

- Du tableau de bord  → 3 onglets à valider
- Du menu secondaire 

Création d'une fiche patient

> Données administratives

> Prises en charge

> Activité

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



← Cocher

CLIQUEZ NON MALADE

Malade	Non-malade
<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
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="text" value="Féminin"/> <input type="text" value="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 *"/>	

Puis continuer le remplissage de l'onglet « Prises en charge » et de l'onglet « Activité » comme précédemment



Vidéo tutoriel : <https://www.youtube.com/watch?v=RYt8E99ynws>

XIX. Créer un dossier « PATIENT APPAREMMENT SAIN / PORTEUR SAIN »

Créer une fiche patient à partir :

- Du tableau de bord 
- Du menu secondaire 

➔ 6 onglets à valider

➤ Données administratives

➤ Prises en charge

➤ Diagnostic

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche

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

La notion de porteur sain étant lié à un diagnostic et à un résultat de génétique, il est nécessaire de saisir les données de ces patients en « malade ».

Dans l'onglet « Diagnostic », les champs suivants doivent être remplis :

- Le statut actuel du diagnostic
- Le diagnostic Orphanet
- Le(s) type(s) d'investigation(s) réalisée(s)

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

➔ Choisir : Sujet apparemment sain

XX. Création dossier « FŒTUS »



Les variables avec un * sont obligatoires.

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

Malade

Non-malade

Le patient est un fœtus



Cocher

Nom de naissance de la mère *

Watson

Nom d'usage de la mère

Prénom de la mère *

Emma

Nom de naissance du père

Grossesse multiple *

Oui

Non

Prénom du fœtus

Belle

Date début de la grossesse *

19/04/2018

Sexe *

Féminin

Masculin

Inconnu

IPP / NIP

Numéro de dossier du service

Lieu de résidence *

ETATS-UNIS



XXI. Fin de grossesse



Les variables avec un * sont obligatoires.

1 : Déclarer une fin de grossesse (via la fiche récapitulative)

The screenshot shows a medical record interface. At the top, there is a navigation bar with icons for home, search, refresh, list, 'FG' (highlighted with a red circle), and other functions. Below the navigation bar, there are two main sections. The left section is a summary card for 'Belle, Fœtus de Emma WATSON' with fields for ID BaMaRa (145391), IPP / NIP, ID service, and dates of last activity and update (02/08/2018). The right section is a detailed clinical record for 'Confirmé SYNDROME DE SÉQUENCE DE PIERRE ROBIN-OLIGODACTYLIE'. It includes fields for 'Maladie rare (Orphanet)', 'Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre', 'Âge au diagnostic', 'Âge aux premiers signes', 'Type d'investigation(s) réalisée(s)', and 'Technique(s) utilisée(s)'. The 'Type d'investigation(s) réalisée(s)' field is set to 'Test génétique', and 'Technique(s) utilisée(s)' is 'Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)'.

2 : Quel type de fin de grossesse ?

➤ Naissance (y compris décès *per partum* ou néonatal)

This form is used to declare a birth or neonatal death. It includes the following fields:

- Type de fin de grossesse ***: Radio buttons for 'Naissance' (selected), 'ISG', and 'IMG'.
- Date de naissance ***: Text input '20/06/2018' and a dropdown 'aujourd'hui'.
- Nom de naissance ***: Text input 'Truc'.
- Prénom ***: Text input 'much'.
- Sexe ***: Radio buttons for 'Féminin' (selected) and 'Masculin'.
- Lieu de naissance ***: Text input '78000 Versailles' with a clear button 'x' and a dropdown arrow.
- Décès avant 28 jours**: Radio buttons for 'Per partum' and 'Néonatal' (selected). An arrow points to this field with the text 'Décès avant 28 jours de vie'.
- Né à terme**: Radio buttons for 'Oui' and 'Non' (selected).
- Précision terme [semaines]**: Text input '30' with a dropdown arrow. To the right, the text '4-45 semaines' is displayed in purple.
- Poids à la naissance [g]**: Text input '102' with a dropdown arrow. To the right, the text '0-8000 g' is displayed in purple.
- Taille à la naissance [cm]**: Text input '50' with a dropdown arrow. To the right, the text '2-60 cm' is displayed in purple.
- Périmètre crânien à la naissance [cm]**: Text input '24' with a dropdown arrow. To the right, the text '5-50 cm' is displayed in purple.

➤ Interruption spontanée de grossesse (fausse couche ou mort fœtale in utero)

This form is used to declare a spontaneous miscarriage or stillbirth. It includes the following fields:

- Type de fin de grossesse ***: Radio buttons for 'Naissance', 'ISG' (selected), and 'IMG'.
- Type d'ISG**: Radio buttons for 'Fausses couches' (selected) and 'Mort fœtale in utero'.
- Date du décès ***: Text input '08/06/2018' and a dropdown 'aujourd'hui'.
- Précision terme [semaines]**: Text input '30' with a dropdown arrow.
- Fœtopathologie**: Radio buttons for 'Examen effectué' and 'Pas d'examen' (selected).

➤ Interruption médicale de grossesse

This form is used to declare a medical abortion. It includes the following fields:

- Type de fin de grossesse ***: Radio buttons for 'Naissance', 'ISG', and 'IMG' (selected).
- Date du décès ***: Text input '08/06/2018' and a dropdown 'aujourd'hui'.
- Précision terme [semaines]**: Text input '30' with a dropdown arrow.
- Fœtopathologie**: Radio buttons for 'Examen effectué' and 'Pas d'examen' (selected).

XXII. Fiche patient en doublon

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

Fiches similaires détectées !

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.

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

Ce n'est pas un doublon, continuer la création de la fiche

ALERTE
Risque de doublon

Le dossier existe déjà
→ Ouvrir la fiche

Pas le même patient
→ Continuer à créer la fiche

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.

Soit ce patient est enregistré sur un autre de vos sites

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.
- Ouverture d'un pop-up : "Souhaitez-vous accéder au dossier de ce patient pour ajouter une prise en charge »

Souhaitez-vous accéder au dossier de ce patient pour ajouter une prise en charge ?

NON OUI

- Ajouter le site actuel comme nouveau centre de prise en charge.

Données administratives Prises en charge Diagnostic Activité Anté/néonatal Recherche

Prise en charge #1 +

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 * Périmédical

- Ajouter votre activité.

XXIII. Récapitulatif fiche patient

Fonctionnalités :

Annotations sur l'interface :

- Ajouter une activité** (icône +)
- MAJ le diagnostic** (icône ↻)
- Historique des modifications** (icône 📄)
- Modifier ou Supprimer la fiche** (icône ⚙️)
- Supprimer l'activité** (icône 🗑️)
- Dérouler** (icône +)
- Famille** (icône 👤)
- Modifier la fiche** (icône ✎)
- Statut de la fiche** (A)
- Statut du diagnostic** (B)
- Informations sur le patient** (C)
- Erreurs/données manquantes** (D)

Tableau des activités (2) :

Fait le	Centre	Contexte	Objectif(s)	Profession(s)	Intervenant(s)	Lieu
25/06/2018	BaMaRa	Non renseigné	Non renseigné	Non renseigné	Non renseigné	CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET - BaMaRa - [COO] - BNDMR
29/06/2018	BaMaRa	Hôpital de jour	Mise en place de la prise en charge	Kinésithérapeute	Non renseigné	CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET - BaMaRa - [COO] - BNDMR

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, Propositus, Grossesse multiple, D
- D) Erreurs/données manquantes (contrôle qualité)** : ●



Vidéo tutoriel: Fiche patient : lecture, modification, suppression

<https://www.youtube.com/watch?v=qG9yRwDUMn8>

XXIV. Saisir une activité

1 - Depuis le tableau de bord

Rechercher votre patient

The screenshot shows a dashboard with a search bar at the top. Below it, there are two main panels: a purple one with a white cross icon labeled 'Nouvelle fiche patient' and an orange one with a magnifying glass icon labeled 'Rechercher votre patient'. To the right, there is a section titled 'Mes fiches du site' showing a circular gauge for 'Brouillon' at 3(100%) and a table with 'Fiches' (3) and 'Référént de' (0). Below these are two lists of patient records under 'Mes dernières fiches patient créées' and 'Mes dernières fiches patient mises à jour'.

Astuces :

Vous pouvez chercher un patient par son IPP dans le cas où votre compte ait plusieurs patients du même nom/prénom/date de naissance

Les particules présentes dans les noms de famille ne doivent pas être inscrites dans la recherche (ex : Le Touze, inscrire Touze)

2 - Via le menu secondaire de la fiche récapitulative

a) Cliquer sur « Ajouter une activité »

The screenshot shows a patient summary page for 'Jean BON'. A red circle highlights the 'Ajouter une activité' button in the top navigation bar.

Remplir les champs

The screenshot shows the 'Ajouter une activité' form for patient 'Jean BON'. The form is filled out with the following information:

- Date de l'activité : 08/06/2018
- Centre pour lequel l'activité est déclarée : CHU REIMS - 51092 REIMS CEDEX - Fentes Et Malformations Faciales (MAFACE) - [COMP] - Caroline FRANCOIS
- Lieu de l'activité : Fentes Et Malformations Faciales (MAFACE)
- Contexte : Consultation
- Objectif(s) : Suivi
- Profession(s) de(s) intervenant(s) : Médecin
- Intervenant(s) : Caroline Francois

Buttons for 'Annuler' and 'Valider' are visible at the bottom of the form.

XXV. Saisir une activité – Suite

3 - Via le bloc « Activités » de la fiche récapitulative  puis 

a - Cliquer sur le stylet 

Activités (3)

2018 2017

Fait le	Centre	Contexte	Objectif(s)	Profession(s)	Intervenant(s)	Lieu
18/04/2018	Syndrome De Pierre Robin Et Troubles De Succion-Déglutition Congénitaux (SPRATON)	Consultation	Suivi	Médecin	Caroline Francois	CHU REIMS - 51092 REIMS CEDEX - Syndrome De Pierre Robin Et Troubles De Succion-Déglutition Congénitaux (SPRATON) - [COMP] - Caroline FRANCOIS
28/02/2018	Fentes Et Malformations Faciales (MAFACE)	Consultation	Suivi	Médecin	Caroline Francois	Non renseigné

b - Cliquer sur le « + » 

c - Remplir la fiche

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 * Hors label

Lieu de l'activité Fentes Et Malformations Faciales (MAFACE)

Contexte * Consultation pluridisciplinaire

Objectif(s) * x Suivi

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

Intervenant(s)

Annuler Sauvegarder Étape suivante

3 - Via le menu principal

a - Cliquer sur le symbole 

Patients du site Mes fiches patient

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
Validé	Jean BON	Confirmé Dysplasie ectodermique hypohidrotique	Féminin	21/12/1991	06/06/2018	Actions

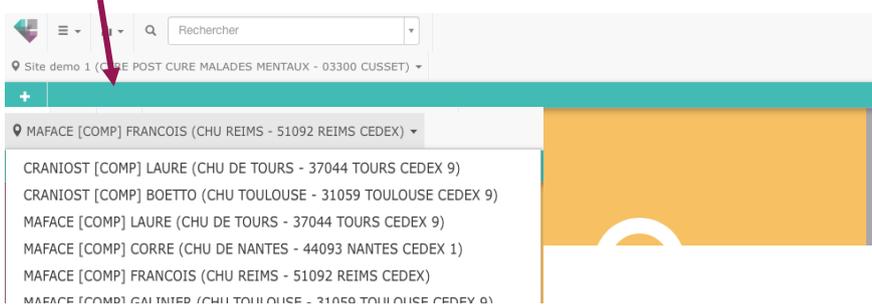
Ajouter une activité Ajouter le diagnostic Modifier

B - Cliquer sur « action » puis « ajouter une activité »

XXVI. Saisir une activité si vous appartenez à plusieurs Centres

1 personne peut être associée à plusieurs Centre de Référence ou de Compétence

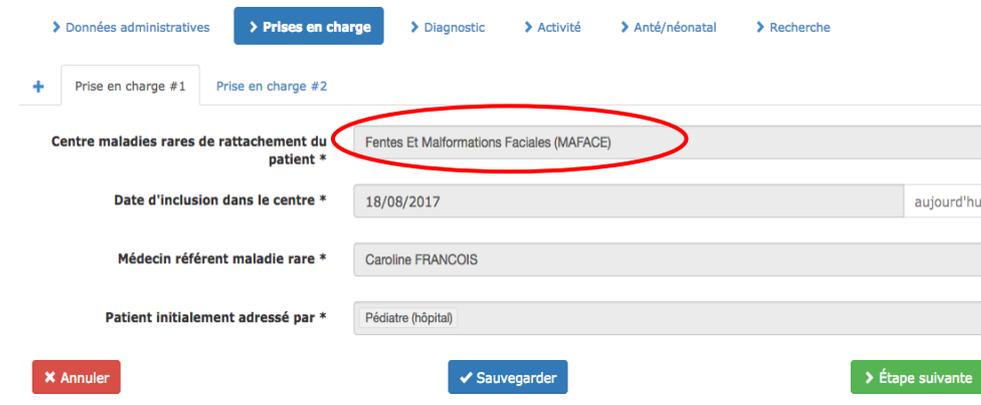
Accès aux différents centres auxquels vous êtes rattaché



Lors du passage d'un site BaMaRa à un autre, appuyer sur la touche F5 (actualiser) pour éviter que la page ne reste figée

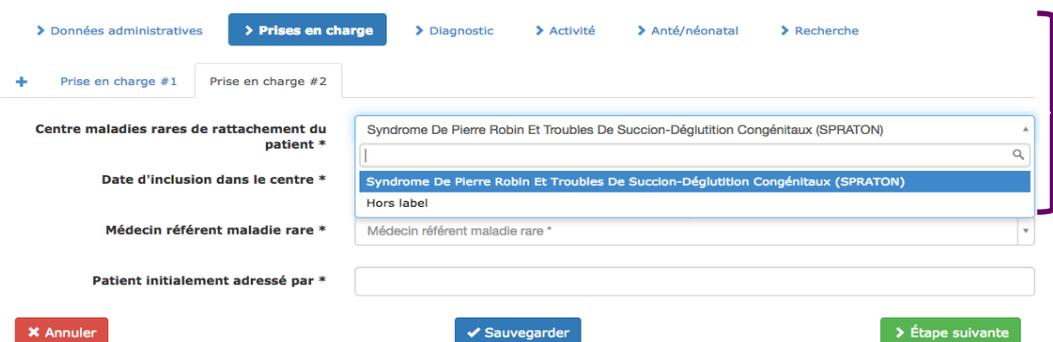
Si, lors de votre inscription, vous avez oublié d'indiquer certains centres → en informer votre contact de la Filière.

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



1^{er} centre de PEC
(autre centre ⇔ grisé)

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



2^{ème} site de PEC
(centre actuel)



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

Le patient est comptabilisé dans la file active des 2 sites.

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

XXVII. Saisir une activité si vous appartenez à plusieurs Centres - Suite

Ex : 1^{ère} Activité : Site SPRATON

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

+ 18/04/2018 28/02/2018 18/08/2017

Date de l'activité * 18/04/2018 aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée * Syndrome De Pierre Robin Et Troubles De Succion-Déglutition Congénitaux (SPRATON)

Lieu de l'activité CHU REIMS - 51092 REIMS CEDEX - Syndrome De Pierre Robin Et Troubles De Succion-Déglutition Congénitaux (SPRATON) - [COMP] - Caroline FRANCOIS

Contexte * Consultation x

Objectif(s) * x Suivi

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

Intervenant(s) x Caroline FRANCOIS

Annuler Sauvegarder Étape suivante

Lors du passage d'un site BaMaRa à un autre, appuyer sur la touche F5 (actualiser) pour éviter que la page ne reste figée

Ex : 2^{ème} activité : Site MAFACE

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

+ 18/04/2018 28/02/2018 18/08/2017

Date de l'activité * 28/02/2018 aujourd'hui

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

Lieu de l'activité Autre

Précisez la commune ou le pays

Contexte * Consultation

Objectif(s) * Suivi

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

Intervenant(s) Caroline FRANCOIS

Annuler Sauvegarder Étape suivante

Chacune des activités ne peut être attribuée qu'à un seul site.

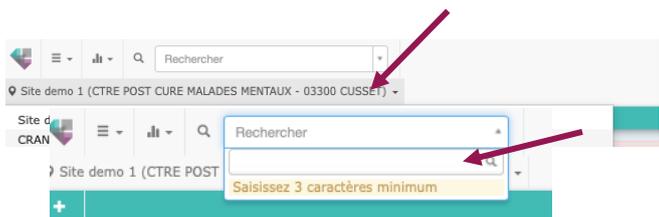
Attribuer l'activité au 1^{er} ou au 2^{ème} site en fonction de la pertinence



Manuels de codage par réseau

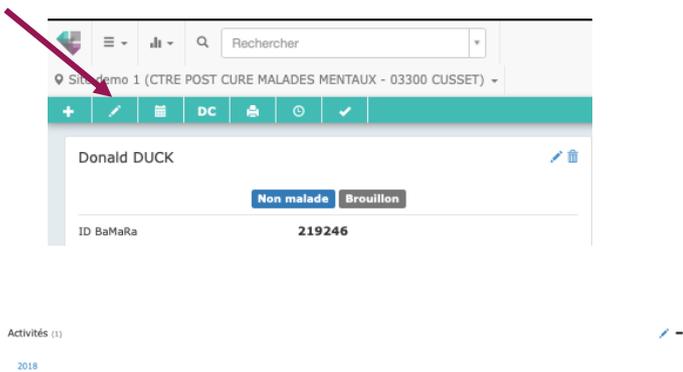
XXVIII. J'ai créé un patient dans le mauvais site, puis-je le transférer dans le bon site ?

Cas 1 : Les sites maladies rares auxquels vous êtes affiliés sont bien **dans le même hôpital (CH/U)**



Changer de site maladies rares dans la liste déroulante en haut de votre écran pour vous mettre sur le bon site de rattachement (site B).

Chercher le patient et cliquez sur son nom pour afficher la fiche.



Une fois sur la fiche, cliquez sur le crayon pour la modifier. Ajouter une prise en charge dans le site B, et enregistrez. Le patient est à présent rattaché au bon site.

Une fois sur la fiche, cliquez sur le crayon pour la modifier. Ajouter une prise en charge dans le site B, et enregistrez. Le patient est à présent rattaché au bon site.



Changez à nouveau le site de rattachement pour retourner sur le site A. Ouvrez à nouveau la fiche du patient, et supprimez la prise en charge dans le site A en cliquant sur la poubelle dans le cadre correspondant.

Attention cette manipulation supprime également les activités liées à cette prise en charge.

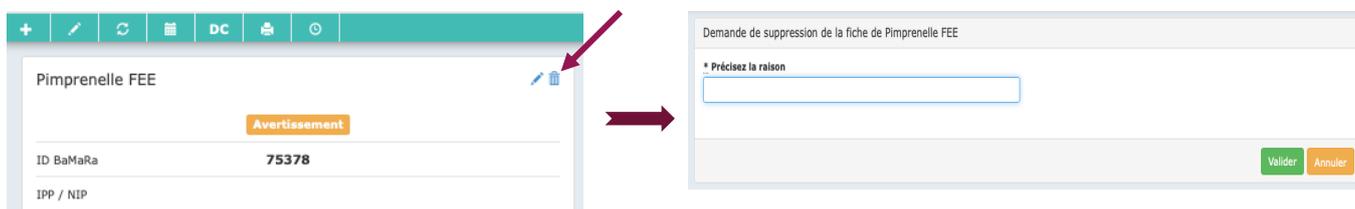
Cas 2 : les sites maladies rares auxquels vous êtes affilié **ne sont pas dans le même hôpital**

Demander la suppression de la fiche :

- Ouvrir la fiche du patient puis cliquez sur l'icône poubelle à côté de son nom.
- Justifier votre demande de suppression, indiquez alors que le patient a été créé par erreur dans ce site.

Votre demande de suppression sera transmise au data manager de BaMaRa qui traitera votre demande dans les meilleurs délais.

En attendant sa suppression effective, la fiche du patient ne sera accessible qu'en lecture, et ne pourra plus être modifiée. Vous devrez finalement ressaisir la fiche du patient dans le bon site.



XXIX. Déclarer un décès



Les variables avec un * sont obligatoires.

1 : Si le décès à lieu avant 28 jours de vie → Passer par l'onglet déclaration de fin de grossesse : « FG »

Belle, Fœtus de Emma WATSON

Confirmé SYNDROME DE SÉQUENCE DE PIERRE ROBIN-OLIGODACTYLIE

Maladie rare (Orphanet) Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie (#3104)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre Approprié

Âge au diagnostic Anténatal

Déclaration de fin de grossesse

Type de fin de grossesse * Naissance ISG IMG

Date de naissance * aujourd'hui

Nom de naissance *

Prénom *

Sexe * Féminin Masculin

Lieu de naissance * Lieu de naissance

Décès avant 28 jours Per partum Néonatal

Date du décès * 08/06/2018 aujourd'hui

2 : Si le décès à lieu après 28 jours de vie :

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

Jean BON

Confirmé DYSPLASIE ECTODERMIQUE HYPOHIDROTIQUE

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

Description clinique Oligodontie

Déclaration de décès

Le patient est décédé ← Cocher

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

XXX. Gérer les pochettes familiales

Une pochette regroupe les membres d'une même famille



1. Cliquer sur le  sur la fiche récapitulative dans le bloc « Pochette » (colonne de gauche)

Sur certains navigateurs, la création ou l'ajout d'un membre à une pochette peut bloquer. Réessayez jusqu'à y parvenir.

Propositus = 1^{er} patient enregistré de la famille

2. Si « Clochette » est la 1^{ère} personne de la famille à être enregistrée sur le site, cliquer sur :



Ajouter un membre

Résultat sur la fiche récapitulative

2bis. Si « Bond » n'est pas la 1^{ère} personne de la famille Bond/Fée à être enregistrée sur le site, cliquer sur :

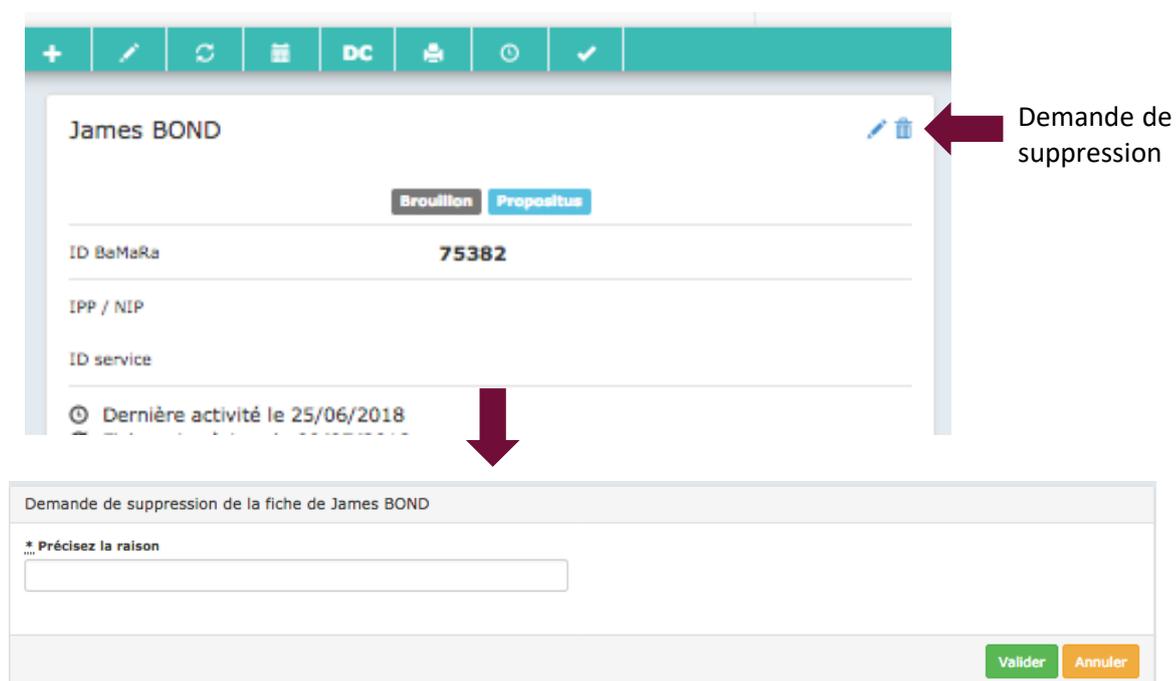


Supprimer un membre

Résultat sur la fiche récapitulative

XXXI. Supprimer un dossier patient

Un dossier peut être supprimé en cas de doublon par exemple.



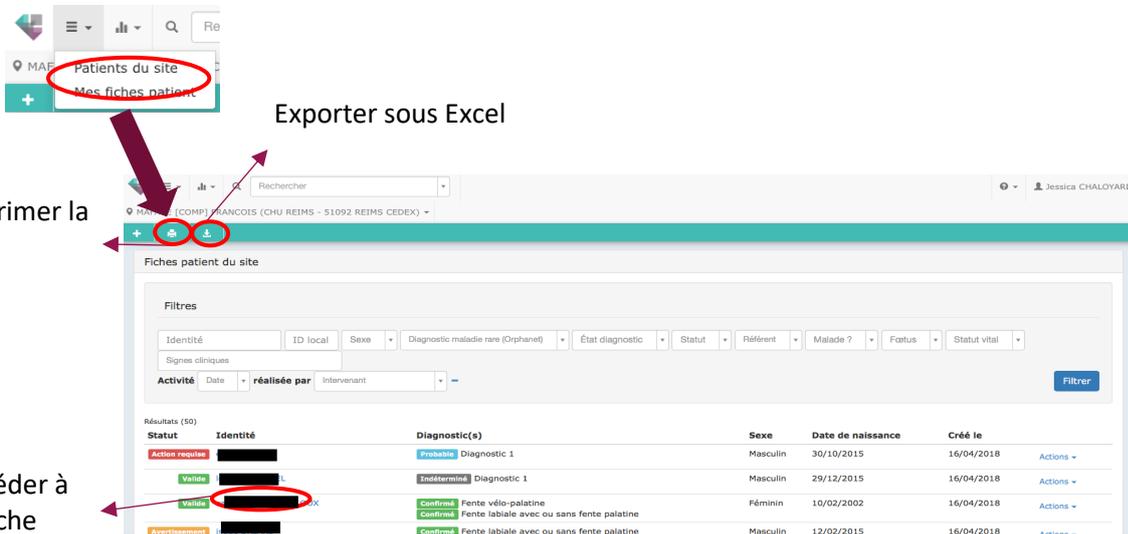
The image shows a software interface for patient records. At the top, there is a teal navigation bar with icons for adding, editing, refreshing, printing, and other actions. Below this, the patient's name "James BOND" is displayed. To the right of the name is a trash can icon, which is highlighted by a red arrow and labeled "Demande de suppression". Below the name are two buttons: "Brouillon" (Draft) and "Proposé" (Proposed). The patient's ID "ID BaMaRa" is listed as "75382". Other fields include "IPP / NIP" and "ID service". At the bottom of the record, it says "Dernière activité le 25/06/2018". A red arrow points from this date down to a separate form titled "Demande de suppression de la fiche de James BOND". This form has a text input field labeled "* Précisez la raison" and two buttons at the bottom: "Valider" (Validate) and "Annuler" (Cancel).

Justifiez votre demande et cliquez sur « **valider** ». La fiche sera supprimée par l'équipe de la BNDMR.

XXXII. Filtrer et exporter les données

1 : Dans le menu principal, cliquer sur : 

2 : Cliquer ensuite sur « patients du site »



Exporter sous Excel

Imprimer la liste

Accéder à la fiche

Fiches patient du site

Filtres

Identité ID local Sexe Diagnostic maladie rare (Orphanet) État diagnostic Statut Réfèrent Malade ? Foetus Statut vital

Signes cliniques

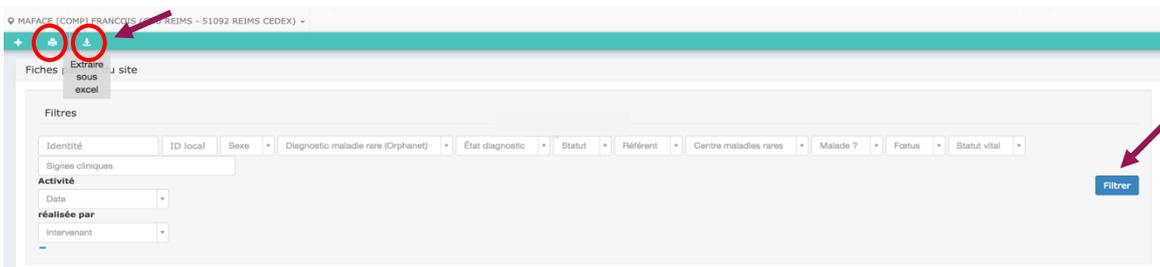
Activité Date réalisée par Intervenant

Filtrer

Résultats (50)

Statut	Identité	Diagnostic(s)	Sexe	Date de naissance	Créé le
Action requise	[redacted]	Probable Diagnostic 1	Masculin	30/10/2015	16/04/2018
Valide	[redacted]	Indéterminé Diagnostic 1	Masculin	29/12/2015	16/04/2018
Valide	[redacted]	Confirmé Fente vélo-palatine	Féminin	10/02/2002	16/04/2018
Avantissement	[redacted]	Confirmé Fente labiale avec ou sans fente palatine	Masculin	12/02/2015	16/04/2018

3 : Filtrer et exporter de BaMaRa vers Excel :



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

Extrema sous excel

Filtres

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

Signes cliniques

Activité Date réalisée par Intervenant

Filtrer

Imprimer ou exporter :

- Toutes les données du site
- Les données des dossiers sélectionnés (filtres)

XXXIII. Analyse des données

Dans le menu principal cliquer sur :



Télécharger le rapport Piramig

Activités du site

MAFACE [COO] PICARDIE NECKER ENFANTS MALADES APHP - 75743 PARIS CEDEX 15

Rechercher

MAFA... [COO] PICARDIE NECKER ENFANTS MALADES APHP - 75743 PARIS CEDEX 15

Maladies

Fente vélo-palatine (2466)

Syndrome de Pierre Robin isolé (1151)

Naevus pigmentaire congénital géant (597)

Fente labiale avec ou sans fente palatine (557)

Fente du palais dur (495)

Syndrome de Goldenhar (298)

Microsomie hémifaciale (290)

Fente vélaire (285)

Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple (268)

Kyste dermoïde de la face (245)

Syndrome de Moebius (222)

Syndrome de Beckwith-Wiedemann (178)

Aplasie/hypoplasie du conduit auditif externe (157)

Syndrome de Treacher-Collins (138)

Fibrochondrome cervico-facial (115)

Syndrome de délétion 22q11.2 (106)

Microtie (99)

Syndrome de Stickler (97)

Syndrome de Silver-Russell (96)

Hémangiome congénital rapidement involutif (96)

Hémangiome congénital non involutif (96)

Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle abaisseur de l'angle de la bouche (91)

Macroglossie congénitale (91)

Syndrome de Van der Woude (83)

Syndrome du naevus sébacé linéaire (76)

1 2 3 4 5 ... Suivant > Dernier >

COHORTE
9670

ACTIVITÉS/AN
4474

FILE ACTIVE 2018
4039

STATUTS DES DIAGNOSTICS

Confirmé
7871(75%)

Confirmé
Probable
En cours
Indéterminé

STATUTS DES FICHES

Avertissement
6243(65%)

Valide
Avertissement
Action requise
Brouillon

Ordre

patients malades et non malades

Liste des patients
atteints de cette maladie

Voir la fiche maladie
rare sur LORD

Cohorte : nombre total de patients du centre (malades et non malades)

Activités/an : nombre d'activités du centre par an (patients malades et non malades)

File active : nombre de patients différents vus au moins une fois dans la période considérée (un patient vu plusieurs fois ne sera comptabilisé qu'une seule fois) année civile, année civile en cours, 12 derniers mois

Remarque : Les patients « malades » et « non malades » sont comptabilisés dans la file active

XXXIV. Contrôle qualité des données

1 : Dans le menu principal, cliquer sur :

MAFACE [COO] PICARD (HU NECKER ENFANTS MALADES APHP - 75743 PARIS CEDEX 15) - Jessica CHALOYARD

COHORTE
9670

ACTIVITÉS/AN
4474

FILE ACTIVE 2018 -
4039

STATUTS DES DIAGNOSTICS

- Confirmé
- Probable
- En cours
- Indéterminé

STATUTS DES FICHES

- Valide
- Avertissement
- Action requise
- Brouillon

Confirmé
7871 (75%)

Avertissement
6243 (65%)

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.

Cliquez sur le cadran du diagramme pour accéder à la liste des fiches correspondantes.

2 : Sur la fiche récapitulative du patient, le statut de la fiche est noté en haut à gauche :

Luc CASPIEN

Non malade Brouillon

ID BaMaRa 144138

IPP / NIP

ID service

Dernière activité le 08/07/2018
Fiche mise à jour le 09/07/2018

Date de naissance UNK/UNK/UNK

Sexe Masculin

Lieu de naissance 44350 Guérande

Lieu de résidence 44200 Nantes



Les fiches ayant le statut de « brouillon » ne seront pas comptabilisées pour l'activité de votre centre.

Ici, la date de naissance n'est pas renseignée

2bis : Sur la fiche récapitulative du patient, le statut de chaque onglet est noté en haut à droite de chaque bloc :

Confirmé ODD	 
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

3 : Dans le dossier du patient en haut de chaque onglet

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

XXXV. Infos et tutos

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

- Connexion
- Mot de passe oublié
- Créer une fiche patient
- Lire/modifier/supprimer une fiche patient
- Ajouter une activité
- Comment éviter les doublons
- Diagnostic
- Fœtus
- Sujets apparemment sains
- Apparentés non-malades
- Pochettes familiales
- Déclarer un décès
- Suivre son activité (tableau de bord)
- Astuces de recherche
- Astuces : formats des dates

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

- Guide utilisateur
- Guide des variables → explication de chacun des items
- Manuel d'instruction de codage
- FAQ

Malette TETECOUC :

- Manuel d'aide à la saisie en ligne
- Guide de saisie rapide
- Exemples de bordereaux personnalisés
- Procédures CEMARA des CRMR
- Guides de codage
- Thésaurus BaMaRa par réseau
- Thésaurus BaMaRa général



Retrouver toutes les informations sur le site de la filière
www.tete-cou.fr/recherche/bases-de-donnees

XXXVI. Besoin d'aide - Contacts

Pour plus d'informations ou en cas de difficultés, vous pouvez contacter :

1 – le référent BaMaRa de la DSI de votre établissement → aspects techniques

2 – le(s) référent(s) bases de données de votre CRM → questions codage

- **CRANIOST** → Dr Giovanna Paternoster
- **MAFACE** → Dr Eva Galliani
- **MALO** → Pr Nicolas Leboulanger
- **O-RARES** → Pr Agnès Bloch-Zupan et Pr Muriel de la Dure Molla
- **SPRATON** → Dr Christel Chalouhi

3 – l'équipe de la Filière → utilisation du logiciel

- Sites coordonnateurs, Outre-mer



myriam.de-chalendar@aphp.fr

01 44 49 25 41

- Grand Ouest



contact.tetecou@aphp.fr

01 44 49 25 36

- Sites constitutifs, CCMR Centre et Nord



Jessica Chaloyard

jessica.chaloyard@aphp.fr

01 44 49 25 35

- CCMR Grand Est



Marie Daniel

marie.daniel@aphp.fr

01 42 19 28 58

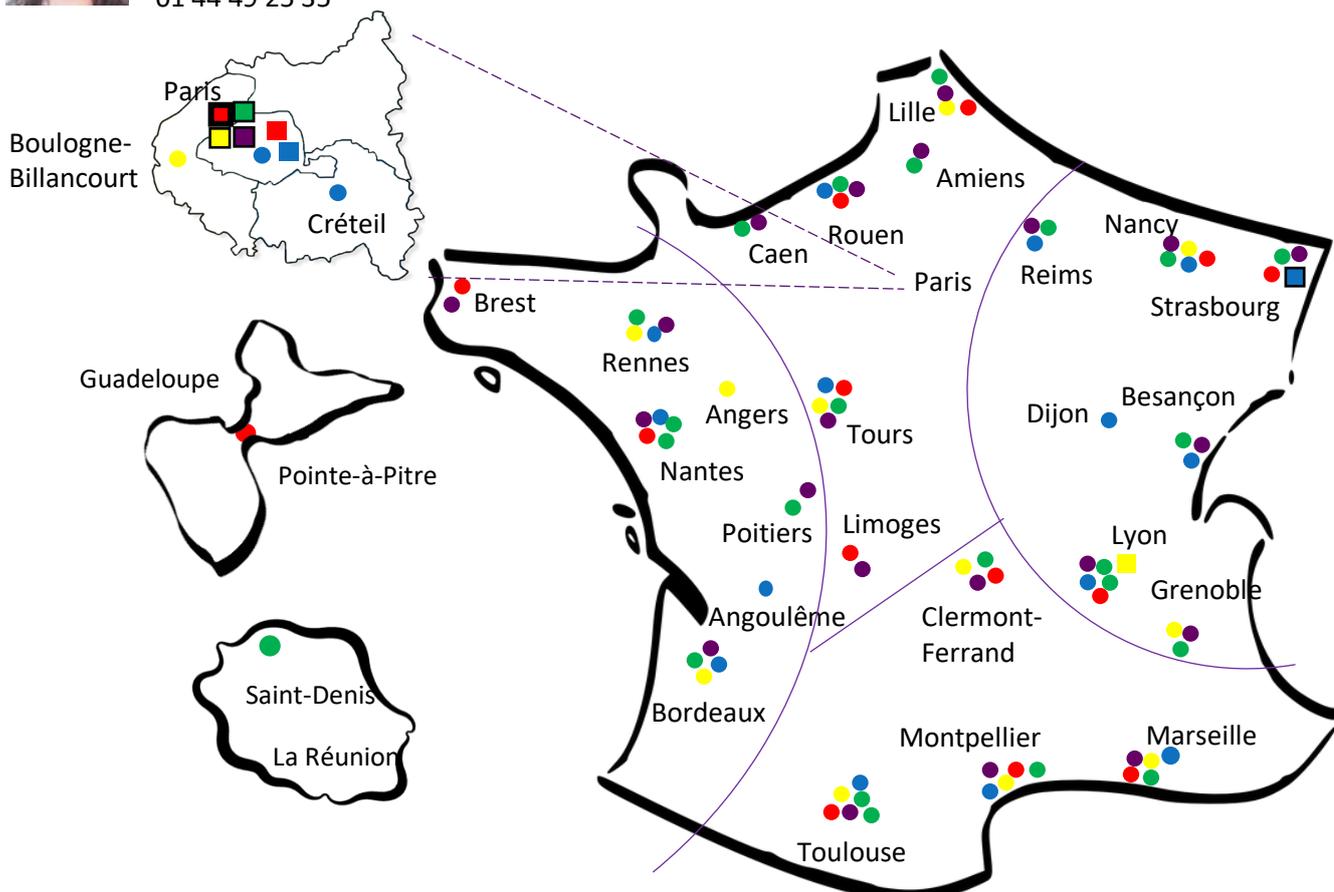
- CCMR Sud



Martin Fidalgo

martin.fidalgo@aphp.fr

01 71 19 63 56



XXXVII. Annexe 1 : Fiche CNIL à personnaliser

Ajout du logo

Vous pouvez, sur simple demande orale ou écrite, recevoir ces informations sur un support écrit.

Centre maladies rares labellisé : informatisation de vos données personnelles

Dans le cadre de votre prise en charge au sein d'un centre maladies rares labellisé par le Ministère en charge de la Santé, notre établissement utilise un logiciel spécifique dénommé BaMaRa permettant d'assurer votre suivi médical et l'analyse de l'activité du centre afin de mieux évaluer la prise en charge des malades et améliorer le recensement des maladies rares en France. Dans ce cadre, des rapports règlementaires à destination de la Direction générale de l'offre de soins (DGOS) du Ministère en charge de la Santé sont régulièrement envoyés.

Les données vous concernant (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) sont ainsi traitées sous la responsabilité de notre établissement, pour une durée de 20 ans. Elles sont collectées directement auprès de vous lors de votre prise en charge [ou transmises par l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP) lorsqu'elles ont été initialement collectées dans le cadre du projet de recherche sur les maladies rares « CEMARA », autorisé par la CNIL].

Les données collectées sont hébergées sur les serveurs de l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP) qui 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.

Le médecin présent chez l'hébergeur, garant de la confidentialité des données de santé est Monsieur le Docteur Daniel REIZINE - AP-HP - DSI PATIENT - Hôpital Rothschild - 33, Bd de Picpus, 75571 Paris Cedex 12. Vous pouvez vous opposer à l'externalisation de l'hébergement des données en le contactant par courrier postal ou à l'adresse électronique : medecin.hebergeur@aphp.fr

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 utilisation, et d'un droit d'effacement de ces données. Vous pouvez exercer ce droit en vous adressant au médecin qui vous prend en charge, ou bien en adressant un courriel à l'adresse suivante : XXX@XXX¹

Par ailleurs les données sont susceptibles d'être réutilisées dans le cadre de la recherche notamment dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) gérée par l'AP-HP. Pour en savoir plus sur les projets de recherche, les partenariats envisagés, et les modalités d'exercice de vos droits, vous pouvez consulter le portail d'information de la BNDMR à l'adresse <http://www.bndmr.fr>.

Pour toute question relative à la protection des données ou en cas de difficulté sur l'exercice de vos droits, vous pouvez contacter XXX@XXX²

¹ Soit au médecin, soit à la personne Chargée des relations avec les Usagers (CRU) du site de prise en charge, soit au Directeur de l'Etablissement...

² Délégué à la protection des données (DPD ou DPO)



Bordereau Fœtus

Site :

Médecin en charge :

N° dossier service :



Le responsable légal du fœtus a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données

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 : oui non

Date début de la grossesse : .. / .. / ..

Sexe : Féminin Masculin Inconnu

Commune de résidence :

*Etiquette avec le
Numéro Identification Patient
dans l'hôpital (IPP / NIP)
de la mère ou du fœtus*

Etiquette avec l'adresse de la mère

Si le patient n'est pas le propositus

Le patient est le/la (relation) du propositus (Prénom/Nom)

Prise en charge

Centre de rattachement : Hors label

Date d'inclusion dans le centre : .. / .. / ..

- Initialement adressé par :
- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Venu de lui-même | <input type="checkbox"/> Centre de référence maladies rares (CRM) |
| <input type="checkbox"/> Généraliste | <input type="checkbox"/> Centre de compétences maladies rares (CCMR) |
| <input type="checkbox"/> Pédiatre (ville) | <input type="checkbox"/> Centre de protection maternelle et infantile (PMI) |
| <input type="checkbox"/> Pédiatre (hôpital) | <input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...) |
| <input type="checkbox"/> Généticien | <input type="checkbox"/> Centre de diagnostic / dépistage prénatal |
| <input type="checkbox"/> Gynéco/obstétricien | <input type="checkbox"/> Association de patients |
| <input type="checkbox"/> Autre spécialiste (ville/hôpital) | <input type="checkbox"/> Autre |
| <input type="checkbox"/> Périnatal | |

Activité

Date de l'activité : .. / .. / .. Lieu (si consultation avancée) :

Centre pour lequel l'activité est déclarée : Hors label

- Contexte : avis sur dossier en consultation
 avis d'expertise sur un dossier
 de : <15 min | <30 min | 30 min et +
 autre :

- Objectif(s) : diagnostic
 mise en place de la prise en charge
 suivi
 conseil génétique
 diagnostic prénatal
 prise en charge en urgence
 acte médical
 protocole de recherche

Profession(s) intervenant(s) :

- Médecin
 Conseiller(e) en génétique
 Infirmier
 Autre :

Nom(s) intervenant(s) :

Diagnostic

Statut actuel du diagnostic : en cours
 probable
 confirmé
 indéterminé

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre : absent
 non approprié
 approprié

Type d'investigation(s) réalisée(s) :

- clinique
- biochimique
- biologique
- test génétique
 - Chromosomique (caryotype standard, FISH)
 - ACPA (CGH-Array, ...)
 - Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
 - Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)
 - Autre méthode
- imagerie
- autre :

Premiers signes en anténatal :

- oui
- non
- non déterminé

Diagnostic en anténatal :

- oui
- non
- non déterminé

Maladie rare (Orphanet) :

Description clinique :

Signes atypiques :

Gène (HGNC) :

Anomalie chromosomique :

Mutation :

Sujet apparemment sain : oui non

Cas : sporadique familial

Mode de transmission :

- autosomique dominant
- autosomique récessif
- lié à l'X
- mitochondrial
- multifactoriel
- chromosomique
- non déterminé

Issu d'une union consanguine : oui non

Anté et néonatal

Assistance médicale à la procréation : oui
 non

Présence d'anomalie(s) anténatale(s) :

- non
- unique
- multiple

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

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

Fin de grossesse

Type de fin de grossesse : ISG
 Fausse-couche
 Mort foetale in-utero
 IMG
 naissance (dans ce cas, compléter un bordereau Patient)

Date du décès : / /

Précision du terme : SA

Fœtopathologie : examen effectué
 pas d'examen

Recherche

Échantillon biologique pour la recherche prélevé : oui non

Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé : oui non

XXXIX. Annexe 2 : Bordereau standard de la BNDMR – Patient

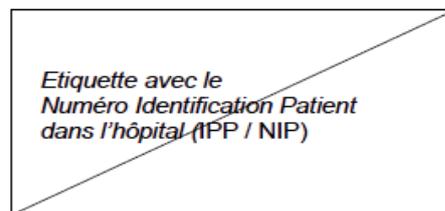


Bordereau Patient

Site MR :

Médecin en charge :

N° dossier service :



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

Données administratives

Nom de naissance :

Date de naissance : / /

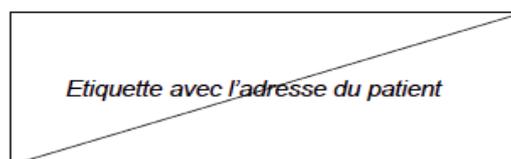
Nom d'usage :

Sexe : Féminin Masculin

1^{er} Prénom :

Commune de naissance :

Commune de résidence :



Si le patient n'est pas le propositus

Le patient est le/la (relation) du propositus (Prénom/Nom)

Prise en charge

Centre de rattachement : Hors label

Date d'inclusion dans le centre : / /

- Initialement adressé par :
- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Venu de lui-même | <input type="checkbox"/> Centre de référence maladies rares (CRMR) |
| <input type="checkbox"/> Généraliste | <input type="checkbox"/> Centre de compétences maladies rares (CCMR) |
| <input type="checkbox"/> Pédiatre (ville) | <input type="checkbox"/> Centre de protection maternelle et infantile (PMI) |
| <input type="checkbox"/> Pédiatre (hôpital) | <input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...) |
| <input type="checkbox"/> Généticien | <input type="checkbox"/> Centre de diagnostic / dépistage prénatal |
| <input type="checkbox"/> Gynéco/obstétricien | <input type="checkbox"/> Association de patients |
| <input type="checkbox"/> Autre spécialiste (ville/hôpital) | <input type="checkbox"/> Autre |
| <input type="checkbox"/> Périnatal | |

Activité

Date de l'activité : / / Lieu (si consultation avancée):

Centre pour lequel l'activité est déclarée : Hors label

- | | |
|--|---|
| <p>Contexte :</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> consultation <input type="radio"/> consultation pluridisciplinaire <input type="radio"/> hôpital de jour <input type="radio"/> hospitalisation traditionnelle <input type="radio"/> avis sur dossier en consultation <input type="radio"/> avis d'expertise sur un dossier de : <15 min <30 min 30 min et + <input type="radio"/> avis en salle <input type="radio"/> téléconsultation <input type="radio"/> autre : | <p>Objectif(s) :</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> diagnostic <input type="checkbox"/> mise en place de la prise en charge <input type="checkbox"/> suivi <input type="checkbox"/> conseil génétique <input type="checkbox"/> diagnostic prénatal <input type="checkbox"/> diagnostic préimplantatoire <input type="checkbox"/> prise en charge en urgence <input type="checkbox"/> acte médical <input type="checkbox"/> protocole de recherche <input type="checkbox"/> éducation thérapeutique |
|--|---|

- Profession(s) intervenant(s) :
- | | | |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Médecin | <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute | <input type="checkbox"/> Infirmier |
| <input type="checkbox"/> Assistante sociale | <input type="checkbox"/> Psychologue | <input type="checkbox"/> Orthophoniste |
| <input type="checkbox"/> Diététicien(ne) | <input type="checkbox"/> Psychomotricien(ne) | <input type="checkbox"/> Enseignant(e) spécialisé(e) |
| <input type="checkbox"/> Ergothérapeute | <input type="checkbox"/> Conseiller(e) en génétique | <input type="checkbox"/> Autre : |

Nom(s) intervenant(s):

Diagnostic

Statut actuel du diagnostic : en cours
 probable
 confirmé
 indéterminé

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre : absent
 non approprié
 approprié

Type d'investigation(s) réalisée(s) :

- clinique
 biochimique
 biologique
 test génétique
 Chromosomique (caryotype standard, FISH)
 ACPA (CGH-Array, ...)
 Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
 Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)
 Autre méthode
 imagerie
 autre :

Âge aux premiers signes :

- anténatal
 à la naissance
 postnatal : à l'âge de ans et mois
 non déterminé

Âge au diagnostic :

- anténatal
 à la naissance
 postnatal : à l'âge de ans et mois
 ou à la date du / /
- non déterminé

Maladie rare (Orphanet) :

Description clinique :

Signes atypiques :

Gène (HGNC) :

Anomalie chromosomique :

Mutation :

Sujet apparemment sain : oui non

Cas : sporadique familial

Mode de transmission :

- autosomique dominant multifactoriel
 autosomique récessif chromosomique
 lié à l'X non déterminé
 mitochondrial

Issu d'une union consanguine : oui non

Anté et néonatal

Assistance médicale à la procréation : oui
 non

Né à terme : oui
 non

Précision du terme : SA

Poids à la naissance : g

Taille à la naissance : cm

Périmètre crânien à la naissance : cm

Présence d'anomalie(s) anténatale(s) :

- non unique multiple

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

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

Recherche

Un traitement médicamenteux spécifique à la maladie rare est en cours oui non

Médicament(s) orphelin(s) (nom commercial)

Le patient participe à un protocole oui non

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