



Fiches BaMaRa

Aide à la saisie en ligne

Filière Santé Maladies Rares TETECOUC

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

Table des matières

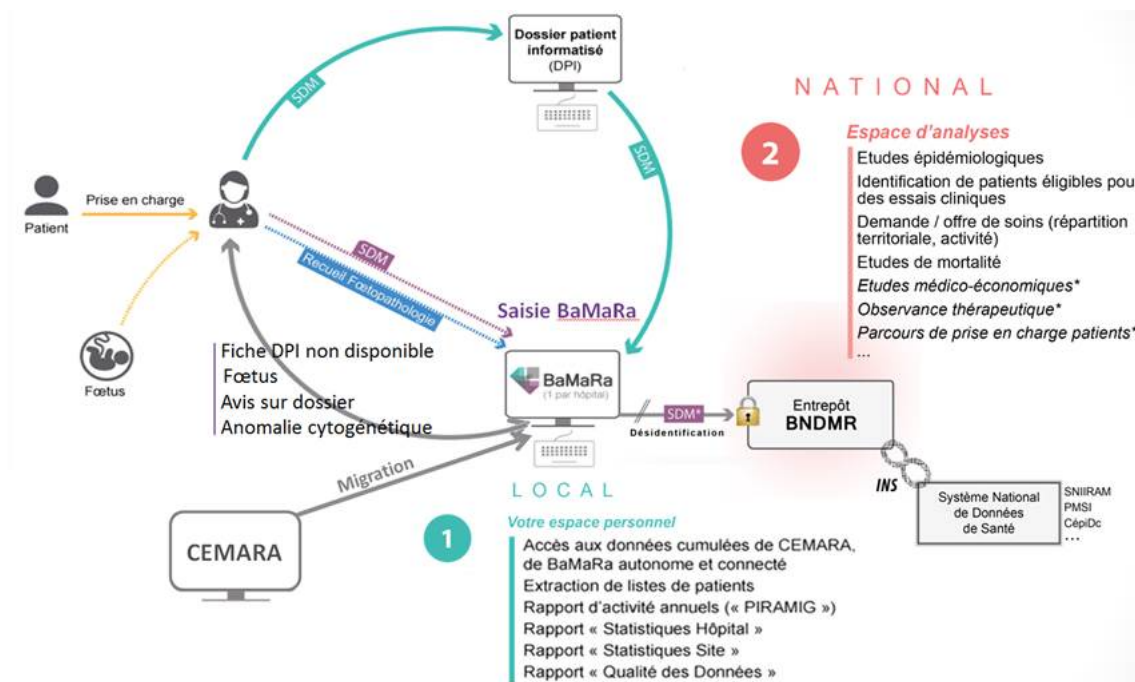
I.	<i>Pourquoi coder dans BaMaRa?.....</i>	<i>5</i>
II.	<i>Mise en place de BaMaRa – prérequis, acteurs et rôles.....</i>	<i>6</i>
III.	<i>Inscription à BaMaRa</i>	<i>7</i>
IV.	<i>Connexion à BaMaRa.....</i>	<i>8</i>
V.	<i>Quand et comment remplir BaMaRa ?</i>	<i>9</i>
VI.	<i>Les Bordereaux BaMaRa.....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

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 soin, la facturation des actes médicaux, la télétransmission des feuilles de soins, l'édition des résultats d'examen. Dans le cadre de votre prise en charge au titre du centre labellisé, certaines de vos données (sexe, date et lieu de naissance, lieu de résidence, modalités de prise en charge, antécédents familiaux, suivi de votre état de santé, statut vital, participation à des études ou recherches, données socio-professionnelles et qualité de vie) pourraient être collectées et utilisées à des fins de travaux statistiques servant à l'analyse de l'activité du centre, mais aussi à mieux évaluer la prise en charge et améliorer le recensement des maladies rares en France.

Les traitements de ces informations respectent les dispositions de la Loi informatique & libertés¹.

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

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

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

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

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

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

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

Le médecin présent chez l'hébergeur qui, comme le prévoit le code 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 TETECOU.

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 (CRM/CCMR)
- 1 accès peut être associé à plusieurs sites (CRM/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

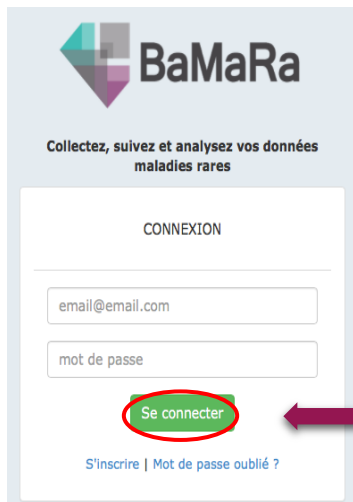
4. Attendre le mail de confirmation de validation du compte

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



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

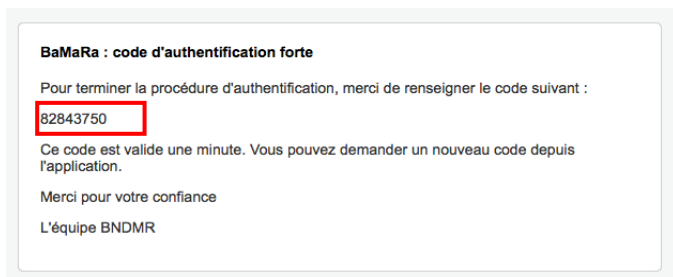


Un code est demandé en cas de changement d'ordinateur, de navigateur et 1 fois par mois.

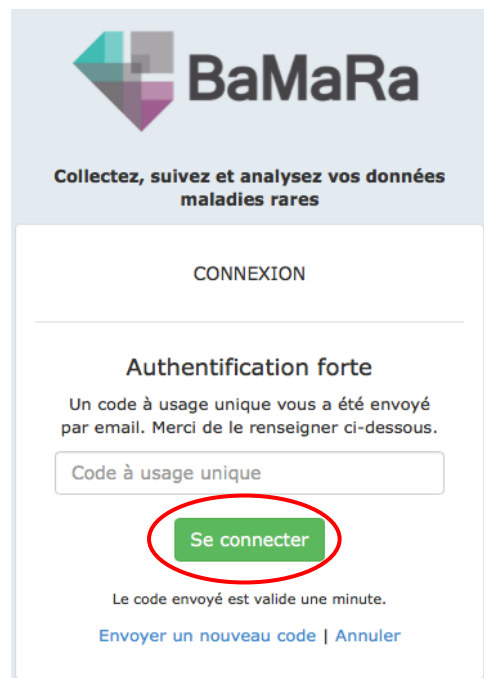
Le code à usage unique est valable pendant seulement 1 min environ.

3. Un code vous est envoyé par mail

4. Entrer le code reçu



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



The image shows the BaMaRa authentication page. At the top is the BaMaRa logo and the text 'Collectez, suivez et analysez vos données maladies rares'. Below this is a 'CONNEXION' section. Underneath is a section titled 'Authentification forte' with the text 'Un code à usage unique vous a été envoyé par email. Merci de le renseigner ci-dessous.' Below this is a text input field labeled 'Code à usage unique'. A green button labeled 'Se connecter' is highlighted with a red circle. Below the button, it says 'Le code envoyé est valide une minute.' and 'Envoyer un nouveau code | Annuler'.



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=gInOV6Ib_Jc

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

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
➤ 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	➤ 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 form is 'BORDEREAU BaMaRa MAFACE PATIENT - 1ère fois'. The middle form is 'BORDEREAU BaMaRa MAFACE Suivi d'activité'. The bottom form is 'BORDEREAU BaMaRa SPRATON PATIENT - 1ère fois'. Each form contains sections for administrative data, activity, and clinical information.

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 the dashboard interface with several annotations:

- Menu principal (white bar):**
 - Retour à la page d'accueil:** A red circle highlights the home icon in the top left.
 - Ajouter un patient:** A red arrow points to the '+ Nouvelle fiche patient' button in the purple sidebar.
 - Accès aux différents sites (Centres) de rattachement:** A red arrow points to a dropdown menu showing various medical centers.
 - Rechercher un patient:** A red arrow points to the search bar in the orange sidebar.
- Menu secondaire (turquoise bar):**
 - Statistiques du professionnel et du site:** A red circle highlights the 'Mes fiches du site' section, which includes a donut chart showing 'Valide 2(67%)', a table with 'Fiches 3' and 'Référént de 0', and a summary 'Fiches dans le site : 42'.

Below the sidebar, there are two sections: 'Mes dernières fiches patient créées' and 'Mes dernières fiches patient mises à jour', each displaying a list of patient records with status tags like 'Confirmé' and 'En cours'.

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 *

Fentes Et Malformations Faciales (MAFACE)

B

Date d'inclusion dans le centre *

06/06/2018

aujourd'hui

C

Médecin référent maladie rare *

Myriam DE CHALENDAR

D

Patient initialement adressé par *

✕ Centre de compétence

✕ 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 *

✕ Autre ✕ Centre de compétence

Précisez

chirurgien dentiste

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

Syndrôme 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

Syndrôme de Treacher-Collins

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

Classification

Orphanet

Maladie rare de l'oeil

Maladie orthonasolaryngologique 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-Klein

Type : **Syndrôme malformatif**

Prévalence à la naissance : 1-9 / 100 000 (Europe, Valadon)

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, 180kDa)

POLR1C (polymérase (RNA) (polypeptide C, 200kDa)

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 cuir et des vaisseaux

Anomalies des oreilles/de l'audition

Anomalies de la bouche/lèvres/pharynx

Légende :

- Groupes 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 ★

Absent	Non approprié	Approprié
--------	---------------	-----------

B Âge aux premiers signes ★

Anténatal	À la naissance	Postnatal	Non déterminé
-----------	----------------	-----------	---------------

5 ans et 0 mois

C Âge au diagnostic ★

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

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

D Cas sporadique ou familial

Sporadique	Familial
------------	----------

E Mode de transmission

Mode de transmission

Issu d'une union consanguine

Oui	Non	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

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

Mosaïque

Équilibré
Déséquilibré
Non déterminé

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

XX
XY
Dysgonosomie sans Y (X, XX, ...)
Dysgonosomie avec Y (XYY, XXY, XYYY)
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 q21.3
q10 q22
q11 q22.1
q11.1 q22.2
q11.2 q22.3
q12 q23
q12.1 q23.1
q12.2 q23.2
q12.3 q23.3
q13 q31
q13.1 q31.1
q13.2 q31.2
q13.3 q31.3
q14 q32
q14.1 q33
q14.2 q33.1
q14.3 q33.2
q15 q33.3
q21 q34
q21.1 q35
q21.2 q35.1
q21.3 q35.2
q21.4 q35.3
q21.5 qTer

Délétion homozygote (ACPA: X0)

Délétion (ACPA: X1)
Segment transloqué sans déséquilibre (ACPA: X2)
Duplication (ACPA: X3)
Tripllication (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

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

A Assistance médicale à la procréation ☐ Oui ☐ Non

B Né à terme ☐ Oui ☐ Non

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) ☐ Non ☒ Unique ☐ Multiple

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

Proposition d'IMG ☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu

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	☐ Pas d'examen	☒ Examen effectué	☐ Anomalie détectée
Scanner/scanner 3D	☐ Pas d'examen	☒ Examen effectué	☐ Anomalie détectée
IRM/IRM cérébrale	☐ Pas d'examen	☒ Examen effectué	☐ Anomalie détectée
Biopsie du Trophoblaste	☐ Pas d'examen	☐ Examen effectué	☐ Anomalie détectée
Amniocentèse	☐ Pas d'examen	☒ Examen effectué	☐ Anomalie détectée
Cordocentèse	☐ Pas d'examen	☒ Examen effectué	☐ Anomalie détectée
Marqueurs sériques	☐ Pas d'examen	☒ Examen effectué	☐ Anomalie détectée
Radiographie	☐ Pas d'examen	☐ Examen effectué	☐ Anomalie détectée
Caryotype	☐ Pas d'examen	☐ Examen effectué	☐ Anomalie détectée
Autre	☐ Pas d'examen	☒ Examen effectué	☐ Anomalie détectée
Précisez			

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

Oui

Non

Médicament(s) orphelin(s)

Le patient participe à un
protocole

Oui

Non

Essai clinique en cours

Accord pour être contacté
pour un protocole

Oui

Non

Échantillon biologique pour la
recherche prélevé

Oui

Non

Échantillon biologique pour le
diagnostic moléculaire
prélevé

Oui

Non

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

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 *

☐ **Malade** ☒ **Non-malade**

CLIQUER NON MALADE

Cocher

Le patient est un fœtus ☐

Nom de naissance *

Nom d'usage

Prénom *

Date de naissance *

Sexe *

IPP / NIP

Identifiant national de santé (INS)

Numéro de dossier du service

Lieu de naissance *

Lieu de résidence *

[✕ Annuler](#) [✓ Sauvegarder](#) [> Étape suivante](#)

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

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 liée 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)

Belle, Fœtus de Emma WATSON

Brouillon Grosse multiple

ID BaMaRa 145391

IPP / NIP

ID service

Dernière activité le 02/08/2018

Fiche mise à jour le 02/08/2018

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

Âge aux premiers signes Anténatal

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

Technique(s) utilisée(s) Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)

2 : Quel type de fin de grossesse ?

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

Type de fin de grossesse *	Naissance	ISG	IMG
Date de naissance *	20/06/2018	aujourd'hui	
Nom de naissance *	Truc		
Prénom *	much		
Sexe *	Féminin	Masculin	
Lieu de naissance *	78000 Versailles		
Décès avant 28 jours	Per partum	Néonatal	
Né à terme	Oui	Non	
Précision terme [semaines]	30	4-45 semaines	
Poids à la naissance [g]	102	0-8000 g	
Taille à la naissance [cm]	50	2-60 cm	
Périmètre crânien à la naissance [cm]	24	5-50 cm	

← Décès avant 28 jours de vie

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

Type de fin de grossesse *	Naissance	ISG	IMG
Type d'ISG	Fausse couche	Mort fœtale in utero	
Date du décès *	08/06/2018	aujourd'hui	
Précision terme [semaines]	30		
Fœtopathologie	Examen effectué	Pas d'examen	

➤ Interruption médicale de grossesse

Type de fin de grossesse *	Naissance	ISG	IMG
Date du décès *	08/06/2018	aujourd'hui	
Précision terme [semaines]	30		
Fœtopathologie	Examen effectué	Pas d'examen	

XXII. Fiche patient en doublon

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

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

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

At the bottom of the alert is a button that says 'Ce n'est pas un doublon, continuer la création de la fiche'. Annotations include: 'Le dossier existe déjà → Ouvrir la fiche' pointing to the table, 'ALERTE Risque de doublon' pointing to the alert title, and 'Pas le même patient → Continuer à créer la fiche' pointing to the confirmation button.

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 »

The dialog box contains the text: 'Souhaitez-vous accéder au dossier de ce patient pour ajouter une prise en charge ?'. At the bottom are two buttons: 'NON' (red) and 'OUI' (blue).

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

The screenshot shows the 'Prises en charge' tab selected. There are two buttons: 'Prise en charge #1' and 'Prise en charge #2'. A red circle highlights a '+' icon next to 'Prise en charge #1'. Below the buttons are several input fields: 'Centre de rattachement du patient' (Centre A), 'Date d'inclusion dans le site MR' (06/09/2018), 'Médecin référent maladie rare' (Myriam DE CHALENDAR), and 'Patient initialement adressé par' (Périnédical).

- Ajouter votre activité.

XXIII. Récapitulatif fiche patient

Fonctionnalités :

Diagram illustrating the patient record interface with various functional annotations:

- Ajouter une activité**: Arrow pointing to the top navigation bar.
- MAJ le diagnostic**: Arrow pointing to the top navigation bar.
- Déclarer le décès**: Arrow pointing to the top navigation bar.
- Historique des modifications**: Arrow pointing to the top navigation bar.
- Modifier ou Supprimer la fiche**: Arrow pointing to the top navigation bar.
- Modifier la fiche**: Arrow pointing to the top navigation bar.
- Famille**: Arrow pointing to the 'Prises en charge' section.
- Supprimer l'activité**: Arrow pointing to the 'Activités' table.
- Dérouler**: Arrow pointing to the 'Données anté/néonatales' section.

The interface shows a patient record for James BOND, including personal information, medical history, and a list of activities.

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 dashboard shows a search bar at the top with the text 'Rechercher'. Below it, there are two main buttons: 'Nouvelle fiche patient' (New patient record) and a search button with a magnifying glass icon. The search button is highlighted with a red circle. Below the buttons, there are two sections: 'Mes dernières fiches patient créées' (My last created patient records) and 'Mes dernières fiches patient mises à jour' (My last updated patient records). The 'Mes dernières fiches patient créées' section is highlighted with a red circle.

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 patient summary page for 'Jean BON' is shown. The 'Ajouter une activité' button is highlighted with a red circle. The patient's ID is 74412. The page also shows the patient's medical history and current activities.

Remplir les champs

The 'Ajouter une activité' form is shown. The form fields are highlighted with a red box. The fields include: 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 (Suivi), Profession(s) de(s) intervenant(s) (Médecin), and Intervenant(s). The form also includes 'Annuler' and 'Valider' buttons.

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

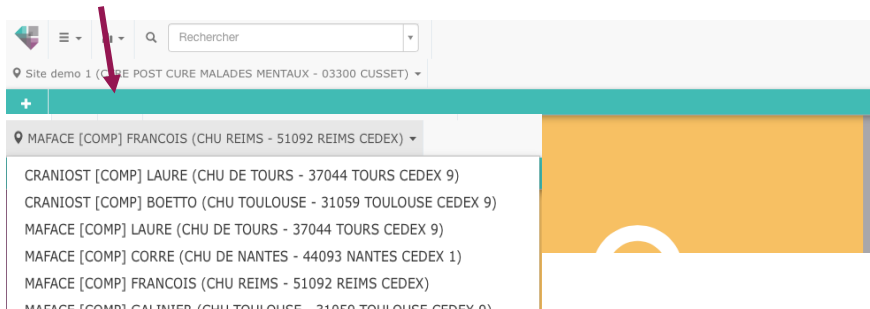
Ajouter une activité Ajouter le diagnostic Modifier

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

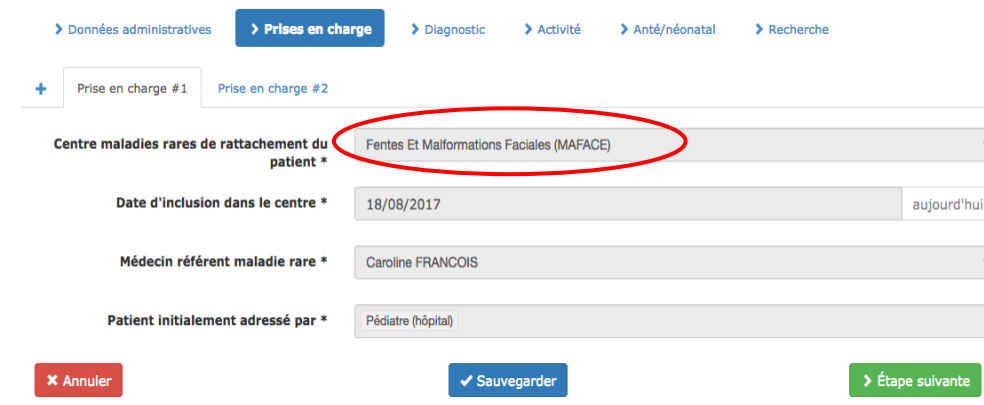
Accès aux différents centres auxquels vous êtes rattaché



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.

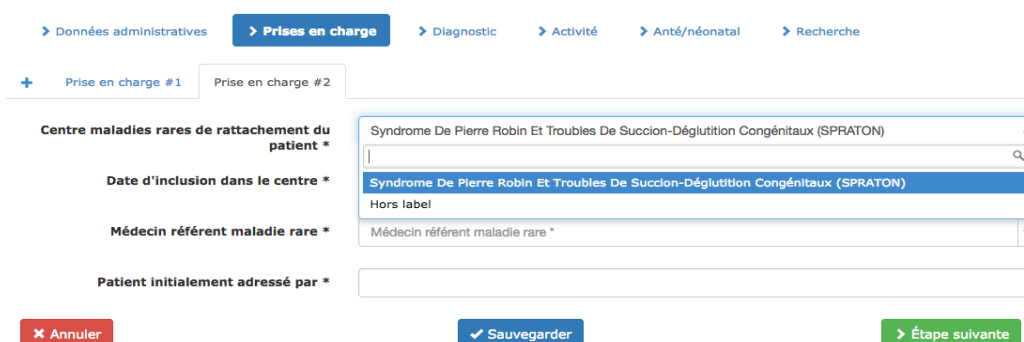
1 : Le dossier du patient a été créé pour un premier centre.



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 Sucction-Déglutition Congénitaux (SPRATON)

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

Contexte * Consultation

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



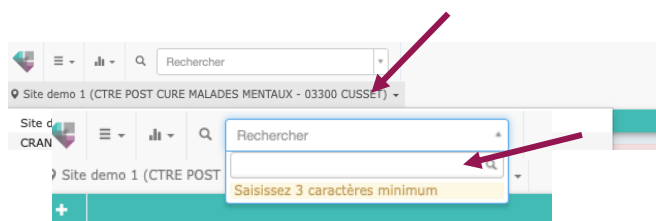
Chacune des activités ne peut être attribuée qu'à un seul site.
Attribuer l'activité au 1^{er} ou au 2^{ème} site en fonction de la pertinence



Manuels de codage par réseau

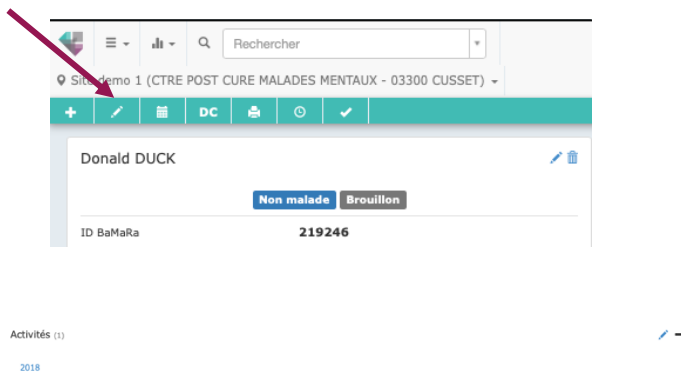
XXVIII. J'ai créé un patient dans le mauvais site, puis-je le transférer dans le bon site ?

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



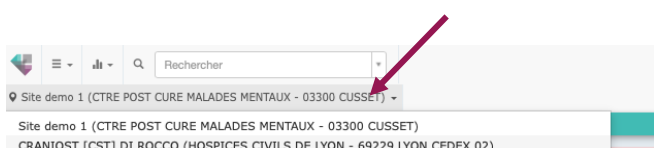
Changer de site maladies rares dans la liste déroulante en haut de votre écran pour vous mettre sur le bon site de rattachement (site B).

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.

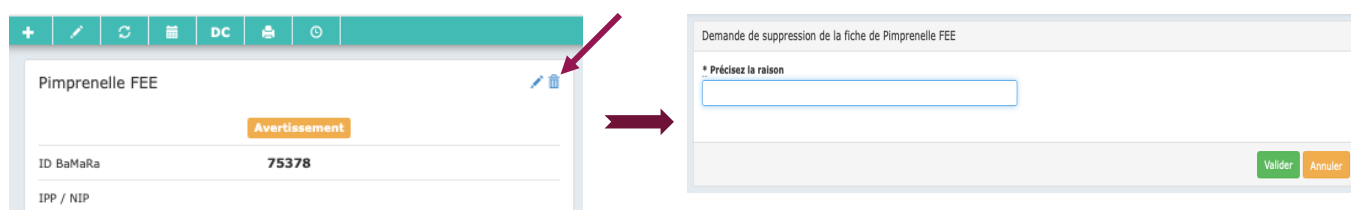
Cas 2 : les sites maladies rares auxquels vous êtes affilié **ne sont pas dans le même hôpital**

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 »

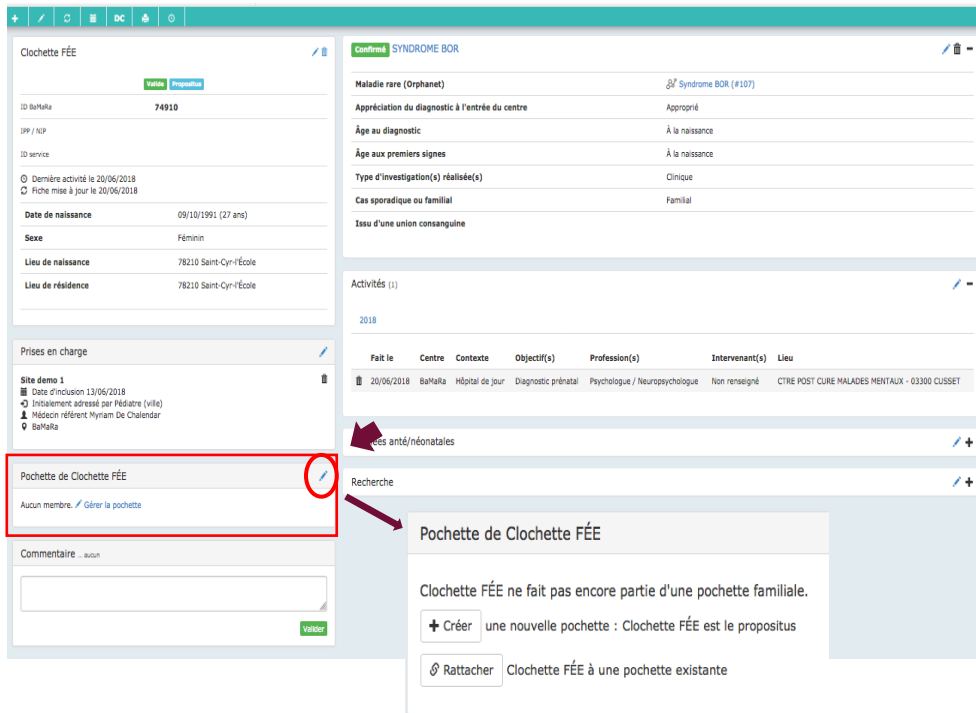
2 : Si le décès à lieu après 28 jours de vie :

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)

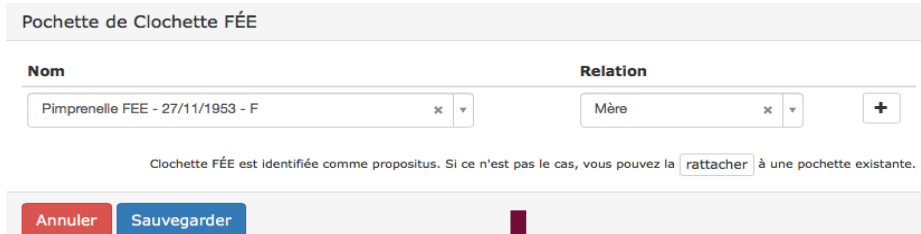


Sur certains navigateurs, la création ou l'ajout d'un membre à une pochette peut bloquer. Réessayez jusqu'à y parvenir.

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 :

+ Créer



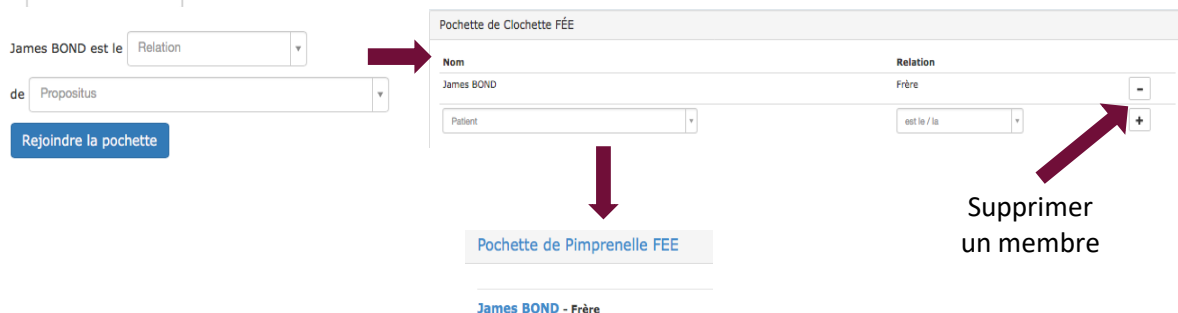
Ajouter un membre



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 :

Rattacher



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 screenshot shows a patient record for 'James BOND'. The record includes fields for 'ID BeMaRa' (75382), 'IPP / NIP', and 'ID service'. A red arrow points to a trash icon in the top right corner, labeled 'Demande de suppression'. Below the record, a red arrow points to a form titled 'Demande de suppression de la fiche de James BOND'. The form contains a text input field labeled '* Précisez la raison' and two buttons at the bottom: 'Valider' (green) and 'Annuler' (orange).

James BOND

Brouillon Proposé

ID BeMaRa 75382

IPP / NIP

ID service

Dernière activité le 25/06/2018

Demande de suppression de la fiche de James BOND

* Précisez la raison

Valider Annuler

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 »

Imprimer la liste

Accéder à la fiche

Exporter sous Excel

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 :

Imprimer ou exporter :

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

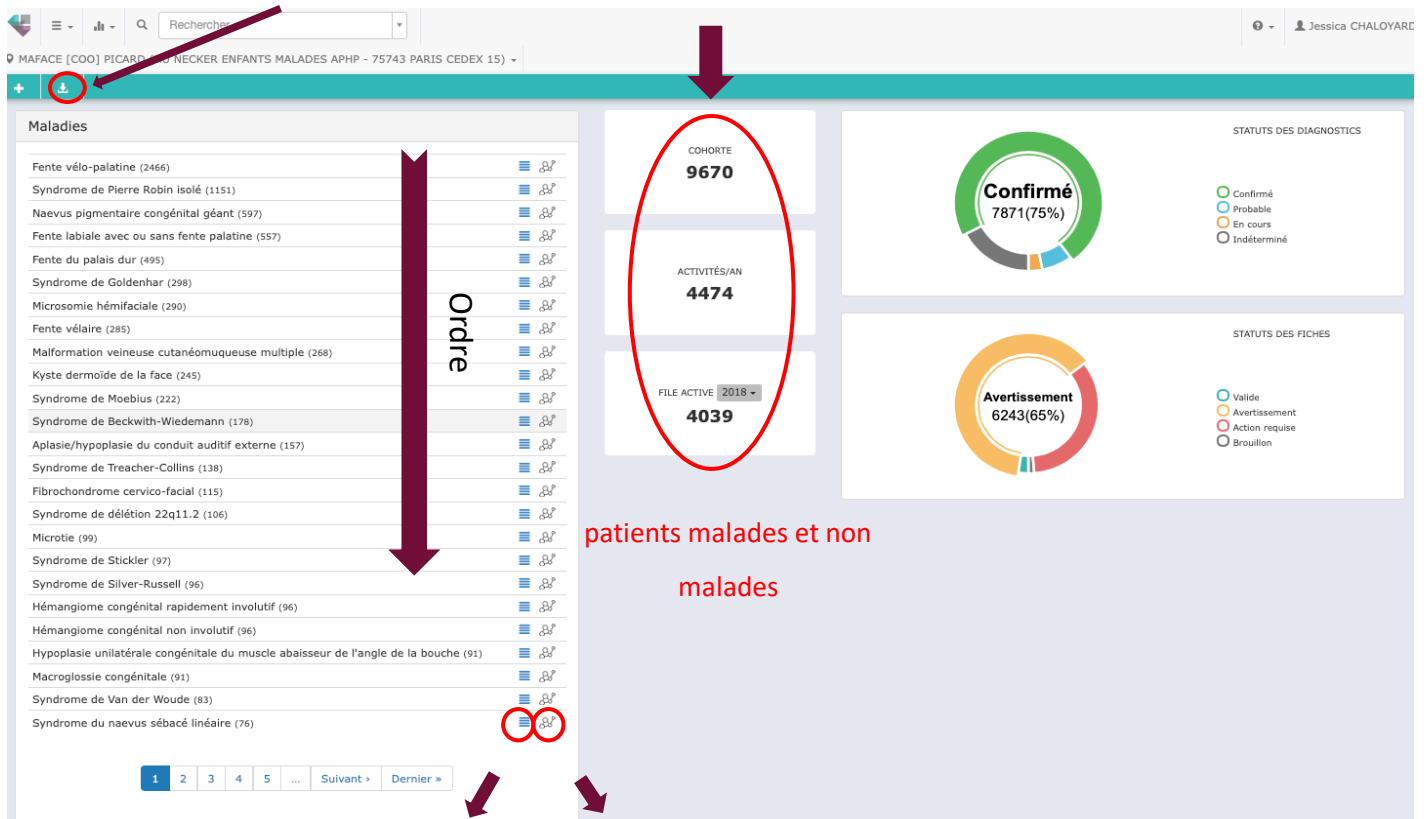
XXXIII. Analyse des données

Dans le menu principal cliquer sur :



Télécharger le rapport Piramig

Activités du site



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)

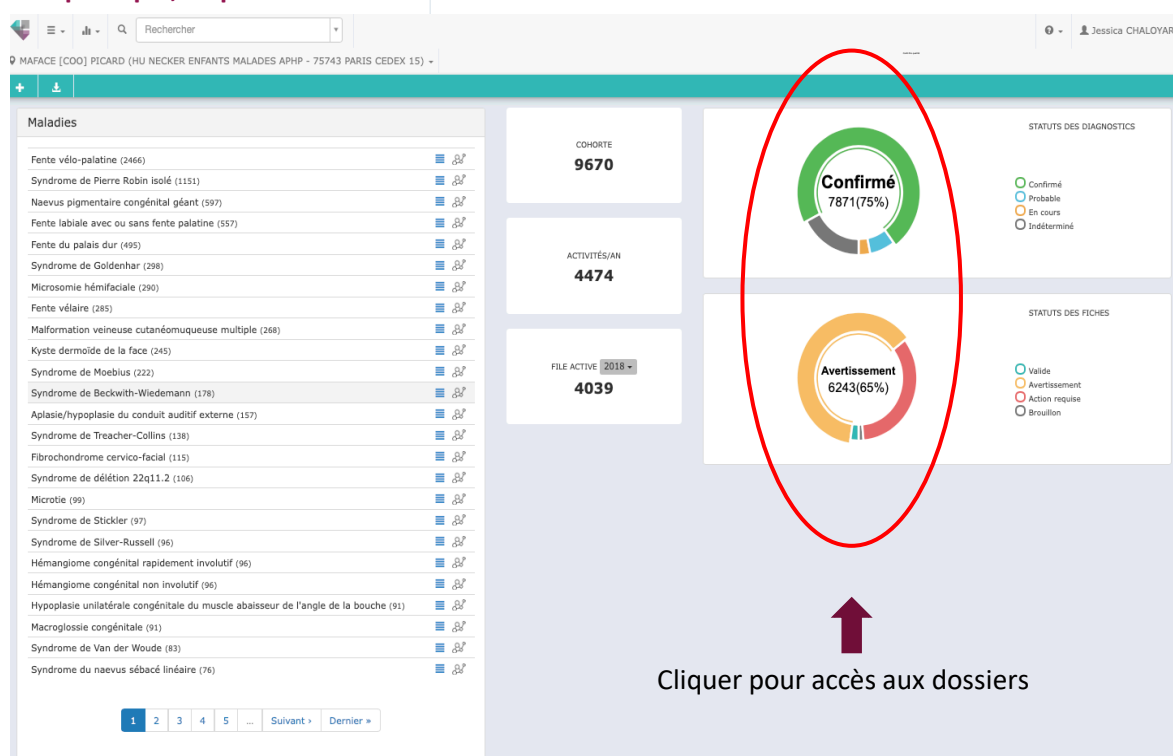
Activités/an : nombre d'activités du centre par an (patients malades et non malades)

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 :



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

ODDD



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

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>

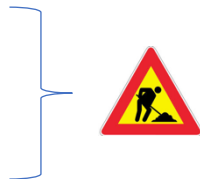
- Connexion
- Mot de passe oublié
- Créer une fiche patient
- Lire/modifier/supprimer une fiche patient
- Ajouter une activité
- Comment éviter les doublons
- Diagnostic
- Fœtus
- Sujets apparemment sains
- Apparentés non-malades
- Pochettes familiales
- Déclarer un décès
- Suivre son activité (tableau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

- 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 CRMR → 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**

Ines Ben Aissa

Ines.ben-aissa@aphp.fr

01 44 49 25 35

- **CCMR Grand Est**



Marie Daniel

marie.daniel@aphp.fr

01 42 19 28 58

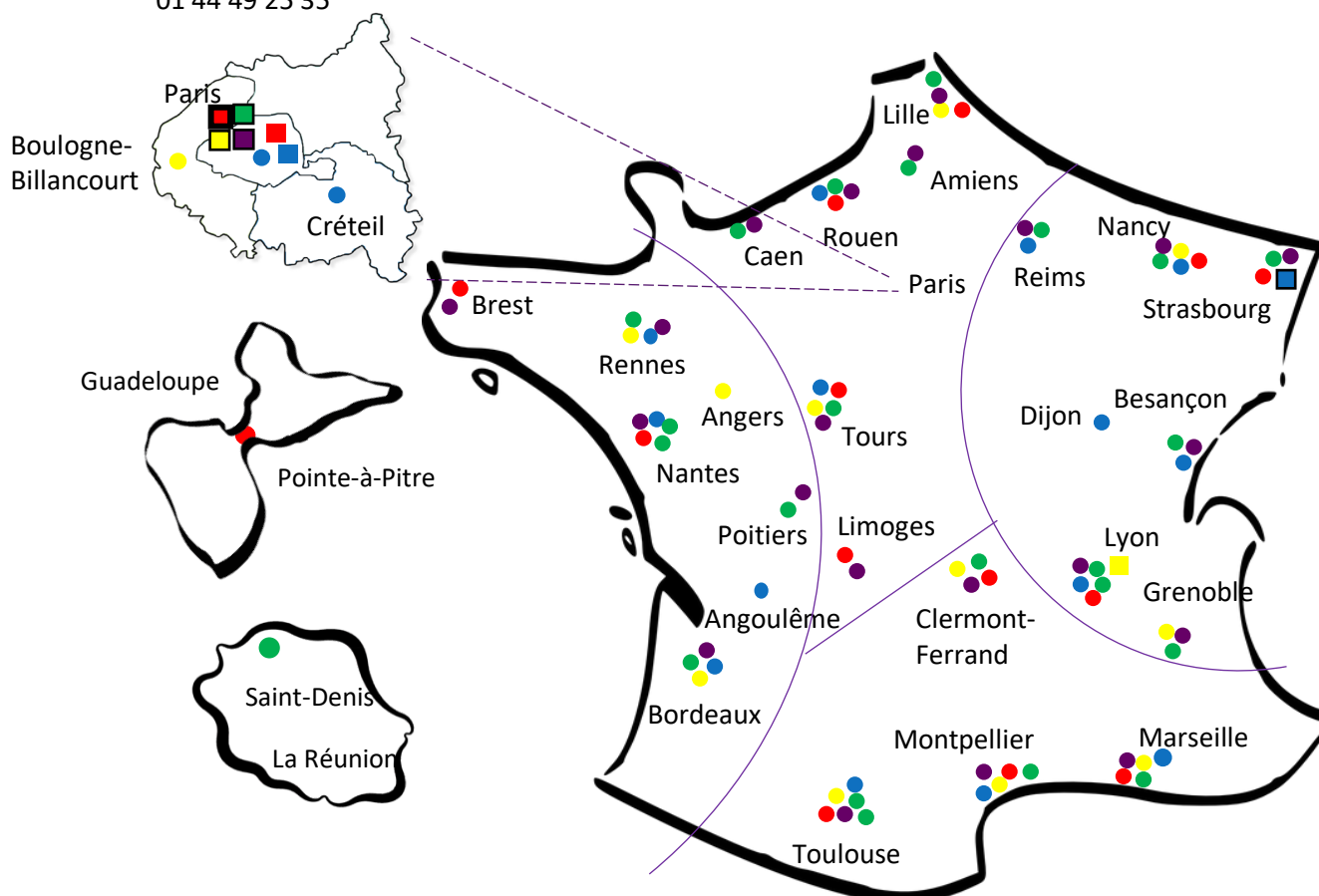
- **CCMR Sud**



Martin Fidalgo

martin.fidalgo@aphp.fr

01 71 19 63 56



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 :

☐ Venu de lui-même	☐ Centre de référence maladies rares (CRMR)
☐ Généraliste	☐ Centre de compétences maladies rares (CCMR)
☐ Pédiatre (ville)	☐ Centre de protection maternelle et infantile (PMI)
☐ Pédiatre (hôpital)	☐ Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)
☐ Généticien	☐ Centre de diagnostic / dépistage prénatal
☐ Gynéco/obstétricien	☐ Association de patients
☐ Autre spécialiste (ville/hôpital)	☐ Autre
☐ Périmédical	

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 ☐ 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

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	☐	☐
Scanner/scanner 3D	☐	☐
IRM/IRM cérébrale	☐	☐
Biopsie du Trophoblaste	☐	☐
Amniocentèse	☐	☐
Cordocentèse	☐	☐
Marqueurs sériques	☐	☐
Radiographie	☐	☐
Caryotype	☐	☐
Autre	☐	☐

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 :

*Etiquette avec le
Numéro Identification Patient
dans l'hôpital (IPP / NIP)*

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 :

Etiquette avec l'adresse du patient

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 :

☐ Venu de lui-même	☐ Centre de référence maladies rares (CRMR)
☐ Généraliste	☐ Centre de compétences maladies rares (CCMR)
☐ Pédiatre (ville)	☐ Centre de protection maternelle et infantile (PMI)
☐ Pédiatre (hôpital)	☐ Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)
☐ Généticien	☐ Centre de diagnostic / dépistage prénatal
☐ Gynéco/obstétricien	☐ Association de patients
☐ Autre spécialiste (ville/hôpital)	☐ Autre
☐ Périmédical	

Activité

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

Centre pour lequel l'activité est déclarée : ☐ Hors label

Contexte : ☐ consultation
☐ consultation pluridisciplinaire
☐ hôpital de jour
☐ hospitalisation traditionnelle
☐ avis sur dossier en consultation
☐ avis d'expertise sur un dossier
 de : <15 min | <30 min | 30 min et +
☐ avis en salle
☐ téléconsultation
☐ autre :

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

Profession(s) intervenant(s) :

☐ Médecin	☐ Kinésithérapeute	☐ Infirmier
☐ Assistante sociale	☐ Psychologue	☐ Orthophoniste
☐ Diététicien(ne)	☐ Psychomotricien(ne)	☐ Enseignant(e) spécialisé(e)
☐ Ergothérapeute	☐ Conseiller(e) en génétique	☐ 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	☐	☐
Scanner/scanner 3D	☐	☐
IRM/IRM cérébrale	☐	☐
Biopsie du Trophoblaste	☐	☐
Amniocentèse	☐	☐
Cordocentèse	☐	☐
Marqueurs sériques	☐	☐
Radiographie	☐	☐
Caryotype	☐	☐
Autre	☐	☐

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