

Guide de codage

BaMaRa &
DPI avec page maladie rare

Septembre 2022



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

Guide du guide !

- Ce guide vous apporte les règles générales de codage des maladies des CRMR BRAIN-TEAM dans BaMaRa ou dans les pages maladies rares des Dossiers Patient Informatisés (DPI).
- Les exemples cités sont décrits sur l'interface BaMaRa, car toutes les pages maladies rares des DPI sont spécifiques à leur opérateur.
 - Les différences de saisie entre BaMaRa et DPI sont signalées par  et expliquées en fin de guide.
- Où trouver l'actualisation de ce guide ?
 - http://brain-team.fr/wp-content/uploads/Guide_de_codage.pdf



Règles générales de codage

Toujours mettre le nom de la maladie ou du syndrome du patient et pas seulement le symptôme que vous prenez en charge

Modifier le nom du diagnostic en fonction des résultats des investigations, plutôt que créer un nouveau diagnostic pour le patient à chaque avancée du diagnostic

Respecter les règles de codage suggérées par le CRMR afin que le codage soit homogène au niveau national et dans la BNDMR

- En particulier, coder jusqu'au niveau sous-type ou seulement maladie en fonction des suggestions
- Pensez à ajouter les gènes lorsqu'ils sont identifiés et les signes HPO pour les maladies avec auto-anticorps

Pour les patients suivis par plusieurs centres (éventuellement plusieurs filières), s'assurer que le codage est conforme aux règles de codage des 2 centres

- Si les diagnostics concernent deux maladies complètement différentes, on ne change rien.
- On peut compléter le diagnostic s'il a des informations manquantes (signes, âge au diagnostic...)
- Si l'autre centre a posé un diagnostic faux ou moins précis, on peut savoir qui a entré les données (et en discuter) grâce à :



Plus d'informations en ligne

orphanet



- [Dataviz - RD-Code](#) : trouver un code ORPHA dans une classification



- Maladies classées par CRMR de la filière
- Recommandations générales pour l'assertion diagnostique



- Gènes par maladie
- Maladies par gène
- Signes HPO par maladie



BNDMR



- Guides
- Bonnes pratiques



Niveau de confidentialité équivalent au DPI :

- Le recueil se fait dans le cadre de l'intérêt public
- Le patient ne peut s'opposer au recueil de ses données mais il doit être informé : c'est la note d'information apposée dans les lieux de prise en charge et dans le livret d'accueil qui permet cette saisie.



Les données de la BNDMR étant utilisées pour la recherche:

- Le patient peut s'y opposer
- Le document suivant doit lui être remis, afin qu'il ait toutes les explications et tous les contacts pour s'y opposer
- S'il s'oppose ne pas cocher la case, mais remplir tout le formulaire.

1ere venue postérieure à la date de labellisation du centre.

Date d'inclusion
=
Date de première venue



1ere venue antérieure à la date de labellisation du centre.

Date d'inclusion
=
Date de 1^{ère} venue du patient à partir du 1^{er} janvier de l'année de labellisation

Coder l'impasse diagnostique

Echec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art

Projet phare de la mission maladie rare : identifier les patients en impasse diagnostique

Il est donc indispensable de bien les identifier et de compléter leurs dossiers au mieux

Il faut répertorier toutes les investigations réalisées. Si on soupçonne une maladie familiale, une investigation génétique devra obligatoirement être réalisée de préférence en génome ou exome avant de cocher diagnostic indéterminé.

La maladie ne doit pas être renseignée

Tous les codes HPO de signes cliniques et éventuellement le groupe ORPHA de maladie auquel pourrait se rattacher cette maladie peuvent être entrés

L'appréciation du diagnostic à l'entrée du centre ne pourra être que « absent » ou « non approprié »

En complément, l'âge aux premiers signes devra être renseigné, alors que l'âge au diagnostic sera « non déterminé » bien-sûr !

Statut actuel du diagnostic *

En cours Probable Confirmé **Indéterminé**

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *

Âge aux premiers signes *

Âge au diagnostic *

Clinique génétique Imagerie

Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)

Anomalie des mouvements Trouble du sommeil Anomalie rare du mouvement

Absent Non approprié Approprié

Anténatal À la naissance **Postnatal** Non déterminé

0 ans et 0 mois

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

Coder l'errance diagnostique

Période entre la date de la première prise en charge et la date de diagnostic

Il faut répertorier toutes les investigations réalisées.

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

× Clinique

× Biochimique

× Imagerie

La maladie ne doit pas être renseignée

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Tous les codes HPO de signes cliniques et éventuellement le groupe ORPHA de maladie auquel pourrait se rattacher cette maladie peuvent être entrés

1

Description clinique

× Anomalie des mouvements

× Maladie du sommeil rare

Il est important de recenser les signes HPO car ils seront demandés par les plateformes nationales SeqOIA et AURAGEN pour le séquençage génomique des patients en errance

Âge aux premiers signes *

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Non déterminé

0

ans et

0

mois

Âge au diagnostic *

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Postmortem

Non déterminé

L'âge aux premiers signes devra être renseigné.
L'âge au diagnostic sera indéterminé.

Coder un diagnostic confirmé sans maladie Orphanet...

La clinique est sans ambiguïté, les investigations montrent qu'il s'agit d'une nouvelle maladie déjà décrite dans la littérature...
mais qui n'existe pas dans Orphanet ou n'est pas encore accessible dans BaMaRa

Le diagnostic est confirmé **2**

Il faut répertorier toutes les investigations réalisées.

La maladie ne peut pas être renseignée

Tous les codes HPO de signes cliniques et éventuellement le groupe ORPHA de maladie auquel pourrait se rattacher cette maladie peuvent être entrés **1**

L'âge aux premiers signes et au diagnostic devront être renseignés.

La création de la maladie devra être soumise à Orphanet et ce commentaire sera remplacé par le nom de la maladie lorsqu'elle apparaîtra dans BaMaRa sur la ligne « Maladie rare (Orphanet) »

Un commentaire indiquera le nom provisoire de la maladie.

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	* Clinique * génétique			
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)	* Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)			
Maladie rare (Orphanet)	Maladie rare (Orphanet)			
Description clinique	* Ataxie spastique * Ataxie cérébelleuse autosomique récessive syndromique			
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)	* ATXN1			
Âge au diagnostic *	Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé			
	0	ans et	0	mois
	aujourd'hui			
Cas sporadique ou familial	Sporadique		Familial	
Mode de transmission	Mode de transmission			
Issu d'une union consanguine	Oui	Non	Ne sais pas	
Commentaire	Ataxie liée à ATXN1			

Recommandations pour CRM Atrophie Multi-Systématisée

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
AMS		AMS grade "possible" (selon classification internationale)	AMS grade "probable" & "certain" (selon classification internationale)	Syndrome parkinsonien ou syndrome cérébelleux ou dysautonomie de causes indéterminées

Attention aux faux-amis : les définitions des statuts établis pour BaMaRa sont différentes de la classification internationale de l'AMS :
Ainsi un statut « probable » international sera « confirmé » en BaMaRa

Recommandations pour CRMR LEUKOFRANCE

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares	Leucoencéphalopathie génétique/leucodystrophie phénotypée sur analyse clinico IRM sans marqueur génétique ou biochimique identifiés ou en cours	Déficit protéique en particulier biochimique sans mutation génétique causale identifiée/ en cours/ou non faite	Maladie génétique avec identification de la ou des mutations génétiques causales ou du nbre de copies de gènes	Leucoencéphalopathie génétique/leucodystrophie possible sans précision sur la maladie

Recommandations pour CRM CRVCO (1)

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Leucoencéphalopathie vasculaire génétique	Leucoencéphalopathie vasculaire héréditaire avec phénotype clinique et IRM évocateur. Recherche de marqueur génétique en cours. (ORPHACode: 477754)	Leucoencéphalopathie vasculaire héréditaire avec phénotype clinique et IRM évocateur. Recherche de marqueur génétique non encore réalisée. (ORPHACode: 477754)	Leucoencéphalopathie vasculaire avec identification de la ou des mutations génétiques causales ou du nombre de copies de gènes. (ORPHACode: 136, 85458, 247691, 313838, 477749, 36383, 73229, 75326, 199354, 482077)	Leucoencephalopathie vasculaire héréditaire possible. Recherche de marqueur génétique négative.
Maladie de moyamoya	Angiopathie de moyamoya définie radiologiquement (artériographie ou ARM/IRM). Explorations à la recherche d'une forme syndromique en cours. (ORPHACode: 2573)	Angiopathie de moyamoya définie radiologiquement (artériographie ou ARM/IRM). Absence d'argument clinique pour une forme syndromique. Explorations biologiques et d'imagerie à la recherche d'une forme syndromique non encore réalisée. (ORPHACode: 2573)	Maladie de moyamoya définie radiologiquement (artériographie ou ARM/IRM) après exclusion par des examens biologiques et d'imagerie d'une forme syndromique. (ORPHACode: 2573)	
Syndrome de moyamoya (maladie rare associée à une angiopathie de moyamoya)	Angiopathie de moyamoya définie radiologiquement et associée à un phénotype clinique et/ou des investigations biologiques et d'imagerie évocateurs d'une forme syndromique. Recherche de marqueur génétique en cours. (ORPHACode: 477771)	Angiopathie de moyamoya définie radiologiquement et associée à un phénotype clinique évocateur d'une forme syndromique. Examens biologiques et d'imagerie à la recherche d'argument pour une forme syndromique et recherche de marqueur génétique non encore réalisé. (ORPHACode: 477771)	Maladie génétique associée à une angiopathie de moyamoya avec identification de la ou des mutations génétiques causales ou du nombre de copies de gènes. (ORPHACode: 881, 870, 232, 636, 648, 3071, 51, 2637, 42775, 280679, 363972, 401945, 481662)	Angiopathie de moyamoya définie radiologiquement et associée à un phénotype clinique et/ou des investigations biologiques et d'imagerie évocateurs d'une forme syndromique. Recherche de marqueur génétique négative.
Cavernomatose cérébrale héréditaire	Cavernomatose cérébrale héréditaire avec phénotype clinique et IRM évocateur. Recherche de marqueur génétique en cours. (ORPHACode: 221061)	Cavernomatose cérébrale héréditaire avec phénotype clinique et IRM évocateur et recherche de marqueur génétique non encore réalisé. (ORPHACode: 221061)	Cavernomatose cérébrale avec identification de la ou des mutations génétiques causales ou du nombre de copies de gènes. (ORPHACode: 221061)	Cavernomatose cérébrale héréditaire avec phénotype clinique et IRM évocateur. Recherche de marqueur génétique négative.
Anévrismes cérébraux héréditaires	Anévrismes cérébraux définis par la confirmation en imagerie d'anévrisme intracrânien chez le patient index et suspecté chez un ou des apparentés. Récupération de l'imagerie des apparentés possiblement atteints en cours. (ORPHACode: 231160)	Anévrismes cérébraux définis par la confirmation en imagerie d'anévrisme intracrânien chez le patient index et suspecté chez un ou des apparentés. Récupération de l'imagerie des apparentés possiblement atteints non encore réalisée. (ORPHACode: 231160)	Anévrismes cérébraux héréditaires définis par la confirmation en imagerie d'anévrisme intracrânien chez plusieurs apparentés. (ORPHACode: 231160)	

Recommandations pour CRM CERVCO (2)

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Dissections héréditaires des artères cervicales	Dissections héréditaires des artères cervicales définies par la confirmation en imagerie de dissection artérielle cervicale chez plusieurs apparentés. Récupération de l'imagerie des apparentés possiblement atteints en cours. (ORPHAcode: 231160)	Dissections héréditaires des artères cervicales définies par la confirmation en imagerie de dissection artérielle cervicale chez plusieurs apparentés. Récupération de l'imagerie des apparentés possiblement atteints non encore réalisée. (ORPHAcode: 231160)	Dissections héréditaires des artères cervicales définies par la confirmation en imagerie de dissection artérielle cervicale chez plusieurs apparentés. (ORPHAcode: 36382)	
Malformation artério-veineuses cérébrales	Malformations artérielles cérébrales suspectées en imagerie cérébrale. Confirmation par artériographie cérébrale en cours. (ORPHAcode: 46724)	Malformations artérielles cérébrales suspectées en imagerie cérébrale. Confirmation par artériographie cérébrale non encore réalisée. (ORPHAcode: 46724)	Malformations artérielles cérébrales définies par la confirmation en artériographie d'une malformation artério-veineuse cérébrale. (ORPHAcode: 46724)	
Migraine hémiplégique familiale	Migraine hémiplégique familiale avec phénotype clinique et IRM évocateur. Recherche de marqueur génétique en cours. (ORPHAcode: 221061)	Migraine hémiplégique familiale avec phénotype clinique et IRM évocateur et recherche de marqueur génétique non encore réalisé. (ORPHAcode: 221061)	Migraine hémiplégique familiale avec identification de la ou des mutations génétiques causales ou du nbre de copies de gènes. (ORPHAcode: 569)	Migraine hémiplégique familiale avec phénotype clinique et IRM évocateur. Recherche de marqueur génétique négative.
Thromboses veineuses cérébrales	Thromboses veineuses cérébrales suspectée sur le phénotype clinique. Confirmation en imagerie cérébrale de la thrombose veineuse en cours. (ORPHAcode: 329217)		Thromboses veineuses cérébrales définies par la confirmation en imagerie du diagnostic. (ORPHAcode: 329217)	
CAV rétinienes	CAV rétinienes suspectées au fond d'œil. Confirmation par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT en cours. (ORPHAcode: 353334)	CAV rétinienes suspectées au fond d'œil. Diagnostic non encore confirmé par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT. (ORPHAcode: 353334)	CAV rétinienes confirmées en imagerie rétinienne (fond d'oeil, angiographie à la fluoresceine et/ou OCT). (ORPHAcode: 353334)	

Recommandations pour CRMR CERVCO (3)

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Hémangioblastome rétinien de la maladie de VHL	Hémangioblastome rétinien défini en imagerie rétinienne (fond d'oeil, angiographie à la fluoresceine et/ou OCT) associé à un phénotype clinique et/ou des investigations biologiques et d'imagerie évocateurs d'une maladie de VHL. Recherche de marqueur génétique en cours. (ORPHAcode: 477771)	Hémangioblastome rétinien défini en imagerie rétinienne (fond d'oeil, angiographie à la fluoresceine et/ou OCT) et associée à un phénotype clinique évocateur d'une maladie de VHL. Examens biologiques et d'imagerie à la recherche d'argument pour une forme syndromique et recherche de marqueur génétique non encore réalisé. (ORPHAcode: 477771)	Maladie de Von Hidel Lindau (VHL) associée à des hémangioblastomes rétinien avec identification de la ou des mutations génétiques causales ou du nbre de copies de gènes. (ORPHAcode: 892)	Hémangioblastome rétinien défini en imagerie rétinienne (fond d'oeil, angiographie à la fluoresceine et/ou OCT) associé à un phénotype clinique et/ou des investigations biologiques et d'imagerie évocateurs d'une maladie de VHL. Recherche de marqueur génétique négative.
IRVAN	IRVAN suspecté au fond d'œil. Confirmation par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT en cours. (ORPHAcode: 209943)	IRVAN suspecté au fond d'œil. Diagnostic non encore confirmé par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT. (ORPHAcode: 209943)	IRVAN confirmé en imagerie rétinienne (fond d'oeil, angiographie à la fluoresceine et/ou OCT). (ORPHAcode: 209943)	
Maladie de Coats	Maladie de Coats suspectée au fond d'œil. Confirmation par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT en cours. (ORPHAcode: 190, 313838)	Maladie de Coats suspectée au fond d'œil. Diagnostic non encore confirmé par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT. (ORPHAcode: 190, 313838)	Maladie de Coats confirmée en imagerie rétinienne (fond d'oeil, angiographie à la fluoresceine et/ou OCT). (ORPHAcode: 190, 313838)	
Masses télangiectasiques périphériques	Masses télangiectasiques périphériques suspectées au fond d'œil. Confirmation par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT en cours. (ORPHAcode: 353356)	Masses télangiectasiques périphériques suspectées au fond d'œil. Diagnostic non encore confirmé par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT. (ORPHAcode: 353356)	Masses télangiectasiques périphériques confirmées en imagerie rétinienne (fond d'oeil, angiographie à la fluoresceine et/ou OCT). (ORPHAcode: 353356)	
Télangiectasies maculaires	CAV rétiniennes suspectées au fond d'œil. Confirmation par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT en cours. (ORPHAcode: 482092)	Télangiectasies maculaires suspectées au fond d'œil. Diagnostic non encore confirmé par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT. (ORPHAcode: 482092)	Télangiectasies maculaires confirmées en imagerie rétinienne (fond d'oeil, angiographie à la fluoresceine et/ou OCT). (ORPHAcode: 482092)	
VitréoRétinopathie Exsudative Familiale	CAV rétiniennes supsectées au fond d'œil. Confirmation par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT en cours. (ORPHAcode: 891)	CAV rétiniennes supsectées au fond d'œil. Diagnostic non encore confirmé par angiographie à la fluoresceine et/ou OCT. (ORPHAcode:891)	CAV rétiniennes confirmées en imagerie rétinienne (fond d'oeil, angiographie à la fluoresceine et/ou OCT). (ORPHAcode: 891)	

Recommandations pour CRM Déments rares ou précoces

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Démence fronto-temporale	imagerie et syndrome clinique évocateurs	Grade "probable" ou "possible" selon classification internationale (Rascovski et al., 2011) ORPHA 275864	Grade "certain" selon classification internationale (Rascovski et al., 2011) ORPHA 275864	atypies syndrome clinique et/ou imagerie
Dégénérescence Corticobasale	imagerie et syndrome clinique évocateurs	Grade "probable" ou "possible" selon les critères diagnostiques internationaux (Armstrong et al, 2013). ORPHA 454887	Grade "certain" selon les critères diagnostiques internationaux (Armstrong et al, 2013). ORPHA 454887	atypies syndrome clinique et/ou imagerie
Aphasies primaires progressives	imagerie et syndrome clinique évocateurs	Grade "probable" ou "possible" selon les critères diagnostiques internationaux (Gorno-Tempini et al., 2011). ORPHA 100069 & 100070	Grade "certain" selon les critères diagnostiques internationaux (Gorno-Temini et al., 2011). ORPHA 100069 & 100070	atypies syndrome clinique et/ou imagerie
Paralysie supranucléaire progressive	imagerie et syndrome clinique évocateurs	Grade "probable" ou "possible" selon les critères diagnostiques internationaux (Höglinger et al., 2017). ORPHA 683	Grade "certain" selon les critères diagnostiques internationaux (Höglinger et al., 2017). ORPHA 683	atypies syndrome clinique et/ou imagerie

Recommandations pour CRM Maladie de Huntington

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Maladie de Huntington	Maladie de Huntington en cours de diagnostic : tableau caractéristique de MH avec ou sans ATCD familiaux comparables, ayant bénéficié des explorations génétiques (en l'état actuel des connaissances) et d'un bilan général exhaustif ne permettant pas de typer l'étiologie. D'un point de vue syndromique, on considère qu'il s'agit d'un tableau de MH avec une étiologie non encore élucidée	Maladie de Huntington probable : 1°) tableau clinique caractéristique de MH avec absence d'ATCD familiaux, en attente de génotypage ou 2°) tableau clinique incomplet mais possiblement évocateur avec des ATCD connus de MH liée au gène HTT ou à un autre gène (HDL2, C9ORF72..) en attente de génotypage	Maladie de Huntington confirmée : 1°) tableau clinique caractéristique et génotype confirmé (gène HTT ou autre gène donnant un tableau MH 2°) tableau clinique confirmé avec génotypage non possible (consentement impossible) mais mutation déjà identifiée dans la parentèle	Maladie neurologique indéterminée : tableau clinique incomplet, par exemple chorée isolée peu ou non évolutive, ou tableau psychocomportemental isolé, sans ATCD familial connu, avec une évolutivité non connue sans précision sur la maladie après bilan exhaustif génétique et non génétique ; maladie neurologique possible sans précision
Chorées rares génétiques sans tableau de maladie de Huntington			Maladie génétique identifiée et génotype confirmé comportant une chorée mais non responsable d'un tableau caractéristique de maladie de Huntington (par exemple chorée héréditaire bénigne en rapport avec NKX2 ou ADCY5)	
Chorées rares non génétiques sans tableau évocateur de maladie de Huntington			Maladie sporadique identifiée responsable d'une chorée aiguë ou chronique (par exemple chorée vasculaire, autoimmunes, infectieuses ou métabolique)	

Recommandations pour CRMR Neurogénétique

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Ataxies Paraparésies spastiques & dystonies génétiques	Syndrome clinique identifié, analyses de première ou de seconde intention en cours	Identification de la ou des mutations génétiques dont la causalité n'est pas totalement certaine (nécessité d'étude de ségrégation, de confirmation en Sanger, ou d'analyse fonctionnelle)	Identification de la ou des mutations génétiques causales (classes IV, V)	Syndrome clinique identifié, analyses de première intention et de seconde intention négatives

Si la maladie n'est pas encore créée (pour les dystonies non génétiques par exemple), suivre reco générales « Coder un diagnostic confirmé sans maladie Orphanet... »

Recommandations pour CRM Syndrome Gilles de la Tourette

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Syndrome Gilles de la Tourette	Patient non encore vu/examiné en consultation, courrier adressé	Présence de multiples tics moteurs vocaux mais durée de <12 mois chez un patient de <18 ans, et exclusion de causes secondaires de tics	Présence de multiples tics moteurs vocaux sur une durée de >12 mois chez un patient de <18 ans, et exclusion de causes secondaires de tics. Pas d'exams complémentaires nécessaires si de biomarqueurs	Impossible de faire une distinction claire entre un tic et un autre type de mouvements anormaux, en particulier des stéréotypies chez des personnes autistes avec retard de langage

Le statut du diagnostic doit être entré : le plus souvent « confirmé » **2**

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Clinique

Exploration fonctionnelle

Le syndrome Gilles de la Tourette peut être entré : il apparait avec la mention « non rare en Europe » **5**

Maladie rare (Orphanet)

NON RARE EN EUROPE : Syndrome de Gilles de la Tourette

La description des tics ou comorbidités avec les codes HPO est possible.

Description clinique

Tics faciaux

Tics phoniques

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Recommandations pour CRMR Narcolepsies et hypersomnies rares

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Narcolepsies et hypersomnies rares				

Recommandations pour CRM Syndromes neurologiques paranéoplasiques et encéphalites auto-immunes & MIRCEM

Quel « statut actuel du diagnostic » choisir ?

Complétion de l'item "Diagnostic" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI	Le diagnostic (code ORPHA) est recommandé	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	Le diagnostic (code ORPHA) est obligatoire	
Complétion de l'item "Investigations" dans BaMaRa ou "feuille maladie rare" de votre DPI		La liste des investigations déjà réalisées est recommandée	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire	La liste des investigations déjà réalisées est obligatoire
Maladie ou groupe de maladies / phénotype	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle		Pathologies répondant à tous les critères diagnostiques définis par les sociétés savantes internationales	Pathologies associées à des auto-anticorps et/ou biomarqueurs positifs	Pathologies ne répondant pas aux critères diagnostiques et n'ayant pas d'auto-anticorps/biomarqueurs spécifiques

Les auto-anticorps sont enregistrés sur la ligne « description clinique » de BaMaRa par des codes HPO. La plupart des codes HPO pour les auto-anticorps décrits par les CRM BRAIN-TEAM créés dans la base HPO mais pas encore accessible dans BaMaRa et DPI.

Recommandations pour CRM Syndromes neurologiques paranéoplasiques et encéphalites auto-immunes & MIRCEM

Statut actuel du diagnostic *
 En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Précisez le type
 Immunologie

Maladie rare (Orphanet)
 Syndrome d'opsoclonie-myoclonie

Description clinique
 Anti-glutamic acid decarboxylase antibody positivity

La maladie et l'auto-anticorps sont identifiés et apparaissent dans BaMaRa ou votre DPI

- Le diagnostic est confirmé
- Les types investigations sont entrés (y compris immunologie)
- La maladie rare (Orphanet) est entrée
- L'auto-anticorps (HPO) est entré dans la description clinique **1**

Pour entrer un Auto-anticorps par référence HPO, entrez tous les chiffres. Exemple : 0025329

La maladie et l'auto-anticorps sont identifiés
 MAIS la maladie et/ou l'auto-anticorps ne sont pas créés dans Orphanet et/ou HPO
 OU n'apparaissent pas encore dans BaMaRa ou votre DPI

Statut actuel du diagnostic *
 En cours Probable Confirmé **2** Indéterminé

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

Précisez le type
 Immunologie

Maladie rare (Orphanet)
~~Maladie rare (Orphanet)~~

Description clinique
 Encéphalite ~~X~~

- La ligne Maladie rare (Orphanet) reste vide
- Le groupe Orphanet de maladie est entré sur la ligne description clinique **1**
- Dans le commentaire du diagnostic, vous précisez le nom de la maladie en attente de création et/ou l'auto-anticorps (le commentaire est retiré quand les entités apparaissent dans BaMaRa ou DPI)

Commentaire
 Maladie en attente de création : Cérébellite auto-immune
 Auto-anticorps en attente de création : anti-SOX1

● Déjà créées dans Orphanet et non visibles dans BaMaRa et/ou DPI

- 93955 Blepharospasme
- 93957 Dystonie des membres
- 93956 Dystonie du tronc
- 93962 Dystonie cervicale
- 622014 Encéphalite auto-immune (groupe)
- 623615 Encéphalite limbique auto-immune
- 623626 Dégénérescence cérébelleuse paranéoplasique
- 623638 Ataxie cérébelleuse immuno-médiée (groupe)
- 624166 Encéphalite auto-immune supratentoriale non-spécifique avec anticorps caractéristiques
- 624178 Encéphalite auto-immune supratentoriale non-spécifique sans anticorps caractéristiques
- 624190 Encéphalite paranéoplasique isolée du tronc cérébral
- 624199 Encéphalite du tronc cérébral auto-immune non-spécifique avec anticorps caractéristiques
- 624216 Encéphalite du tronc cérébral auto-immune non-spécifique sans anticorps caractéristiques
- 624259 Ataxie cérébelleuse auto-immune non-spécifique avec anticorps caractéristiques
- 624268 Ataxie cérébelleuse auto-immune non-spécifique sans anticorps caractéristiques

● Demande de maladies en cours à Orphanet (nom susceptible de changement)

- Paraplégie spastique héréditaire (mutation IRIH1)
- Dans le groupe 376724 Dystonie généralisée isolée
 - Dystonie généralisée à début tardif
 - Dystonie généralisée à début précoce
- Dans le groupe 391711 Dystonie combinée persistante
 - Dystonie myoclonique non héréditaire
- Dans le groupe 1866 Dystonie focale, segmentaire ou multifocale
 - Crampe de l'écrivain en sous-type de « dystonie des membres »
 - Autres dystonies isolées segmentaires ou multifocales

● Demande de modifications de classification en cours à Orphanet

- Aucune

Si un gène est identifié pour la maladie, il est recommandé de compléter la partie données génétiques. Ce cartouche est en cours de refonte totale.  **3**

Les mutations, délétions, extensions de triplets sont enregistrées en texte libre.

Il est recommandé d'utiliser la grammaire HGVS pour être compatible au niveau européen

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Résumé des anomalies chromosomiques

Quantité de matériel génétique

Nb chromosomes

Chromosomes sexuels

Mosaïque

Anomalie par chromosome

Anomalie

Chromosome

Mutation(s)

Sujet apparemment sain

Oui

Non

Entrer un malade ou non malade & signaler un sujet apparemment sain

Patient reçu pour une étude familiale, un diagnostic présymptomatique ou un diagnostic différentiel

Une fiche patient est créée : données administratives, prise en charge, activité et diagnostic avec le statut « en cours » et qui pourra avoir un commentaire d'attente « étude familiale » (ou autre) mais aucune maladie enregistrée...

Investigations réalisées (imagerie, génétique, biochimie...)

Résultats positifs

Le nom de la maladie est entré dans l'onglet diagnostic, le statut est « confirmé ». Les données génétiques sont ajoutées s'il s'agit d'une maladie génétique.

Si le patient est asymptomatique, l'item « sujet apparemment sain » est coché dans les données génétiques

Sujet apparemment sain

Oui

Non

Résultats négatifs pour la maladie rare recherchée

La fiche diagnostic (pas la fiche patient) est « mise à la poubelle ».  Dans la partie administrative, le commentaire « non malade pour maladie xxx » est ajouté.

Si (et seulement si) le patient n'a aucun autre diagnostic enregistré, alors l'item « non malade » est coché dans l'onglet données administratives. 

Malade

Non-malade

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *



Le patient est adressé pour suspicion de maladie rare, sans précision

Le patient est adressé pour suspicion de maladie rare.
Le diagnostic initialement proposé est **infirmé**.

Le patient est adressé pour suspicion de maladie rare. Le diagnostic initialement proposé est **confirmé** pour les diverses investigations réalisées par le centre (clinique, génétique...).

Pourquoi enregistrer en « Hors label » ?

Centre pour lequel l'activité est déclarée *

Neurogénétique

Lieu de l'activité

Neurogénétique

Hors label

Le patient est adressé pour suspicion de maladie rare, mais ne relève pas de la spécialité de ma labellisation.

Je souhaite valoriser cette activité, car je prends en charge beaucoup de patients pour cette spécialité.

J'enregistre cette activité avec une prise en charge dans mon centre labellisé mais je coche « **hors label** » pour l'activité.

Ces enregistrements me permettront de justifier d'une **demande de labellisation** pour cette spécialité ultérieurement.

Cette activité ne sera pas comptée dans ma file active.

Quelles activités sont entrées ?

Activité	A coder ?	Si oui comment ?	Commentaire
Enquête familiale	OUI	1 fiche par patient / 1 activité de consultation par patient	Y compris quand les membres de la famille sont vus durant la même consultation Attention : pour chacun des membres présents il s'agira d'une consultation, pour les autres il s'agira d'un « avis sur dossier en consultation »
Consultation téléphonique programmée avec un patient entraînant un compte-rendu mais sans visioconférence	OUI	Contexte : 'Téléconsultation'	La définition de téléconsultation est alignée avec la définition courante
Consultation dont l'objectif est relatif à la définition des stratégies à adopter pour la prise en charge du patient (programme préventif ou thérapeutique), en présence du patient.	OUI	Contexte : 'consultation' ; Objectif : 'mise en place de la prise en charge'	
Actes infirmiers lors d'une consultation en présence d'un médecin	OUI	Contexte : 'Consultation pluridisciplinaire' ; Objectif : selon les cas	1 seule activité est codée, et les différents intervenants sont renseignés
Consultation infirmière sans présence médicale dans le cadre de l'éducation thérapeutique	OUI	Contexte : 'Consultation' ; Objectif : 'Education thérapeutique'	
Séance de kinésithérapie	OUI		
Visites à domicile des ergothérapeutes du site MR pour mettre en place les aménagements au domicile du patient	OUI	Lieu de la consultation : 'Autre' avec précision de la ville ; Contexte : 'autre' en précisant visite à domicile ; Objectifs : 'mise en place de la prise en charge'	
Consultation avec un psychologue	OUI		
Consultation avec un diététicien	OUI		

Quelles activités ne sont pas entrées ?

Activité	A coder ?	Si oui comment ?	Commentaire
Actes médicaux non spécifiques aux maladies rares (ex : dialyse, saignée, perfusion, etc.)	NON		
Actes médicaux réalisés au bloc opératoire	NON		L'acte n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
Réponse à appel d'un patient ou conseil téléphonique à un patient hors cadre d'un RDV et sans trace écrite dans le dossier médical	NON		
Appels des professionnels vers les prestataires de service par exemple pour l'installation d'appareils au domicile du patient	NON	Le temps de contact avec les prestataires pour du matériel à domicile ou le temps de conseils téléphoniques aux patients à distance hors téléconsultation ne doivent pas être comptabilisés comme activité du centre.	
Remplissage d'un dossier MDPH	NON	Le remplissage n'est pas à coder car il découle d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage	
Examen d'imagerie	NON	L'examen n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou en vue d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage	
Exploration fonctionnelle	NON	L'examen n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou en vue d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage	
Actes infirmiers indépendamment d'une consultation	NON		
Kinésithérapeute sollicité.e par un.e collègue d'autres services hospitaliers	NON	Seuls les avis médicaux seront pris en compte pour la campagne Piramig.	
Diététicien sollicité par les prestataires de service à domicile pour tous les réglages de sondes, gastrostomie etc.	NON		
Participation d'un ARC à une consultation, dans le cadre d'une intervention sur un essai clinique	NON		
Actes réalisés en laboratoire	NON		

BaMaRa et DPI



Avantage de saisir dans le DPI

- ✓ Identité du patient déjà saisie
- ✓ Pas de double saisie DPI + BaMaRa
- ✓ Centralisation de l'information du patient dans son dossier de soin



Avantage de saisir dans BaMaRa

- ✓ Souvent plus convivial que DPI à l'utilisation
- ✓ Permet d'obtenir des fichiers d'extraction facilement
- ✓ Pas besoin de vérifier les transferts à partir du DPI



Inconvénient de saisir dans le DPI

- ❖ Si erreur de saisie ou oubli de saisie d'un item obligatoire, pas de transfert de donnée (pas d'enregistrement du patient dans BNDMR et pas d'activité comptabilisée)
- ❖ Contrôle de cohérence et vérification de transfert minime voire inexistante (très variable d'un DPI à l'autre)
- ❖ Risque de doublon quand transfert vers BaMaRa
- ❖ Certains DPI n'ont pas tous les items de BaMaRa et n'auront pas les recueils complémentaires (y compris les nouveaux items de génomique)



Inconvénient de saisir dans BaMaRa

- ❖ Il faudra resaisir toute l'activité dans les DPI si on souhaite passer de BaMaRa à DPI pour la saisie (pas de transfert de BaMaRa vers DPI)
- ❖ Nécessité de se connecter à une application externe et saisir toute l'identité du patient (nom, prénom, ddn, sexe, lieu de naissance, de résidence, IPP, NIR.....)

- Nous sommes à votre disposition pour une formation BaMaRa.
- Vous devez vous adresser à votre CHU pour une formation à la page maladie rare de votre DPI.

DPI et BaMaRa

- 1** Certains DPI n'ont pas d'item « signes cliniques » et ne permettent pas d'entrer les signes HPO. Attention dans ce cas à ne pas entrer non plus de « groupe » ORPHA car le dossier ne serait pas transféré à BaMaRa
- 2** Dans le DPI, s'il n'y a pas de nom de maladie, on peut quand-même mettre diagnostic « confirmé » : le dossier sera transféré
- 3** Les DPI n'ont pas forcément d'items génétiques à compléter
- 4** Dans les DPI, l'item « non malade » peut être attaché au diagnostic plutôt qu'à la personne, ce qui est plus logique. Cette évolution est prévue pour BaMaRa.
- 5** Les maladies non rares en Europe ne sont pas forcément répertoriées dans les DPI maladies rares. Si elles existent, vérifiez si elles ne bloquent pas le transfert.