

## Fiche ORBIS Maladies Rares

*Guide de saisie*



**BRAIN-TEAM**  
Filière Nationale de Santé  
Maladies rares du système nerveux central

Décembre 2025

# BaMaRa et ORBIS MR



## Avantages de saisir dans ORBIS

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



## Inconvénients de saisir dans ORBIS

- ❖ Si erreur de saisie ou oubli de saisie d'un item obligatoire, pas de transfert de données vers BaMaRa (pas d'enregistrement du patient dans BNDMR et pas d'activité comptabilisée)
- ❖ Risque de doublon quand transfert vers BaMaRa
- ❖ Manque les items Génomique et Signes Cliniques. Ces rubriques seront grises (donc inactives) dans BaMaRa pour les patients saisis en mode connecté
- ❖ Impossibilité de saisir les Codes Orpha de groupe des maladies



## Avantages de saisir dans BaMaRa

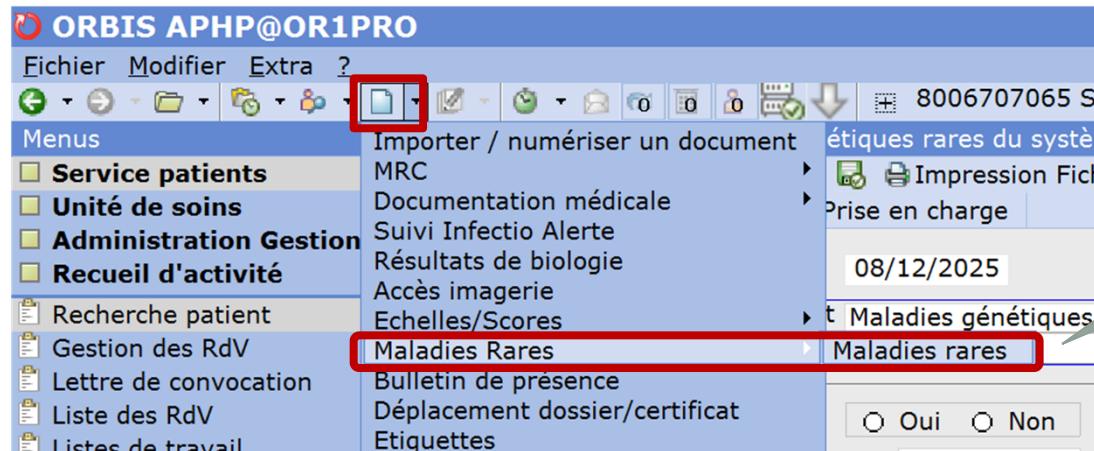
- ✓ Pas besoin de vérifier les transferts à partir du DPI
- ✓ Possibilité de saisir les Données complémentaires



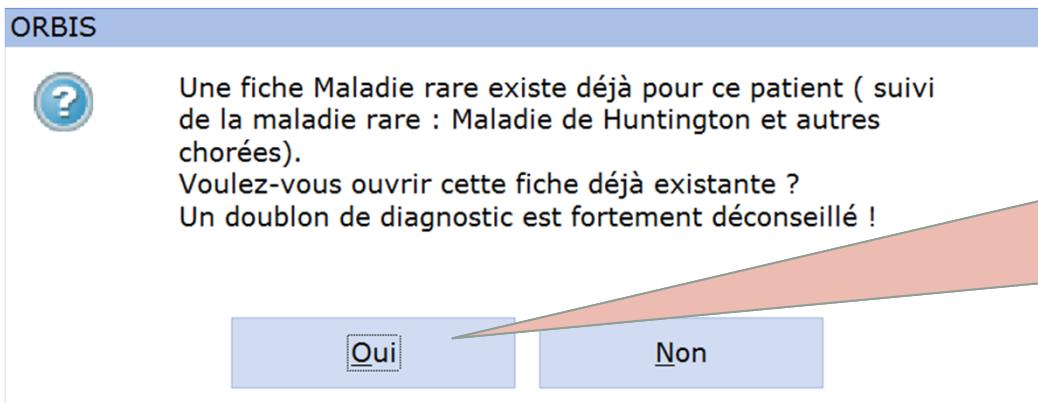
## Inconvénients de saisir dans BaMaRa

- ❖ Il faudra re-saisir 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.....)
- ❖ Impossibilité de saisir le nouveau code: MR616874 – Maladie rare sans diagnostic déterminé, ainsi que Maladie Complexe Non Rare

# Création de la fiche maladie rare



Je crée la fiche



Attention aux doublons!  
Si ce message apparaît,  
veuillez vérifier si le diagnostic  
qu'elle contient ne correspond  
à votre pathologie avant d'en  
créer une nouvelle.

# Présentation de la fiche maladie rare

La fiche contient deux onglets

Menus

- Service patients
- Unité de soins
- Administration Gestion des R
- Recueil d'activité
- Recherche patient
- Gestion des RdV
- Lettre de convocation
- Liste des RdV
- Listes de travail
- Plateforme RCP
- Liste de travail dossier
- Liste de travail mouvement
- Dossiers ouverts

Maladie rare : Maladie de Huntington et autres chorées [Dossier Génétique]\*

Supprimer suivi      Impression Fiche de renseignements

**Fiche de renseignements**      **Prise en charge**

Date création fiche : 09/12/2025      Utilisateur ayant créé la fiche :

CRMR(s) de rattachement : Maladie de Huntington et autres chorées

Patient

Premier contact :  Oui  Non      Médecin référent du patient au sein

Date du premier contact :

Le patient a été orienté :

Date de naissance :

Lieu d'habitation\* : MEUDON      FRANCE      Autre médecin référent patient :

Prise en charge à 100%

L'onglet « Fiche de renseignement »  
contient des informations sur le patient

L'onglet « Prise en charge » permet  
d'enregistrer les activités du patient

# Présentation de la Fiche de renseignement

## > Fiche de renseignements

Maladie rare : Maladie de Huntington et autres chorées [Dossier Génétique]\*

Fiche de renseignements Prise en charge

Date création fiche : **09/12/2025** Utilisateur ayant créé la fiche : **Aneta LUCIANI**

CRM(s) de rattachement : **Maladie de Huntington et autres chorées**

**Patient**

Premier contact :  Oui  Non Médecin référent du patient au sein de l'APHP\* :

Date du premier contact :  Autre médecin référent du patient :

Le patient a été orienté

Periode de naissance :

Lieu d'habitation\* : **MEUDON** FRANCE

Prixe en charge à 100% (ALD) :  Oui  Non

Patient décédé :  Oui  Non

Le patient est le propositus\* :  Oui  Non

Ces items sont préremplis automatiquement

**Arbre généalogique**

Cas :  Sporadique  Familial Consanguinité (issue d'une union entre parents) :  Oui  Non

Non-opposition du patient (ou son tuteur) pour une réutilisation de ses données anonymisées dans un cadre d'analyses de santé publiques\* :  Non-Opposition  Opposition

[Import du document d'informations](#)

**Informations sur le diagnostic de la maladie rare**

Statut du diagnostic\* : 

Date	Type diagnostic
<input type="text"/>	<input type="text"/>

 Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\* :

Diagnostic\* :

Code MR Orphanet\* :

Code CIM 10 de MR :

Autres diagnostics :

# Présentation de la Fiche de renseignement

## > Fiche de renseignements

2 Je complète la fiche de renseignement

Maladie rare : Maladie de Huntington et autres chorées | Dossier C

Supprimer suivi   Impression   Fiche de renseignements

Fiche de renseignements   Prise en charge

Date création fiche : 09/12/2025   Utilisateur ayant créé la fiche : Aneta LUCIANI

CRM(s) de rattachement : Maladie de Huntington et autres chorées

**Patient**

Premier contact :  Oui  Non   Médecin référent du patient au sein de l'APHP\* :  Oui  Non

Date du premier contact :    Autre médecin référent du patient :

Le patient a été orienté

Prénom de naissance :

Lieu d'habitation\* : MEUDON   FRANCE   Prise en charge (APHP ou autre centre LD) :  Oui  Non

Patient décédé :  Oui  Non

Le patient est le propositus\* :  Oui  Non

**Arbre généalogique**

Cas :  Sporadique  Familial   Consanguinité (issue d'une union entre parents) :  Oui  Non

Non-opposition du patient (ou son tuteur) pour une réutilisation de ses données anonymisées dans un cadre d'analyses de santé publiques\* :  Non-Opposition  Opposition

[Import du document d'informations](#)

**Informations sur le diagnostic de la maladie rare**

Statut du diagnostic\* :  Date :  Type diagnostic :    Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\* :

Diagnostic\* :

Code MR Orphanet\* :

Code CIM 10 de MR :

Autres diagnostics :

Signes et symptômes (désordres étiologiques)

**La saisie des items suivis de ce symbole \* est obligatoire pour la migration de la fiche vers BaMaRa. Tous les autres sont optionnels**



# Saisie de la Fiche de renseignement

## > Fiche de renseignements

Maladie rare : Maladie de Huntington et autres chorées

Supprimer suivi   Impression Fiche de renseignement

Fiche de renseignements   Prise en charge

Date création fiche : 09/12/2025   Utilisateur ayant créé la fiche : NI

CRM(s) de rattachement : Maladie de Huntington et autres chorées

**Patient**

Premier contact :  Oui  Non   Médecin référent du patient au sein de l'APHP\* :  Oui  Non

Date du premier contact :

Le patient a été orienté :

Pré-avis de naissance :

Lieu d'habitation\* : MEUDON FRANCE

Patient décédé :  Oui  Non   Autre médecin référent du patient :  Oui  Non

Le patient est le propositus\* :  Oui  Non   Prise en charge à 100% (ALD) :  Oui  Non

**Arbre généalogique**

Cas :  Sporadique  Familial   Consanguinité (issue d'une union entre parents) :  Oui  Non

Non-opposition du patient (ou son tuteur) à une réutilisation de ses données anonymisées dans un cadre d'analyses de santé publiques :  Non-Opposition  Opposition

[Import du document d'informations](#)

Cherchez dans la liste le nom du médecin qui suit le patient dans le centre.

⚠ il doit obligatoirement avoir un N°RPPS, sinon la fiche ne va pas migrer vers BaMaRa. Cela reste valable également pour les suivis

⚠ L'adresse du patient est saisie automatiquement depuis la fiche administrative. Toutefois s'il y a une erreur de code postal, la migration sera bloquée

Même si la case apparaît cochée, elle est modifiable si le patient n'est pas le propositus (premier patient d'une même famille, enregistré dans le centre)

# Saisie de la Fiche de Renseignement

## Fiche de renseignements -> La non-opposition du patient

Cas :  Sporadique  Familial

Consanguinité (issue d'une union entre parents) :  Oui  Non

Non-opposition du patient (ou son tuteur) pour une réutilisation de ses données anonymisées dans un cadre d'analyses de santé publiques\* :

[Import du document d'informations](#)

Non-**Opposition**

Opposition

La case de la non-opposition peut être cochée, si la note d'infos de BaMaRa est affichée dans les lieux de prise en charge des patients (ou le livret d'accueil) et la note d'information de la BNDMR a été remise au patient et ce dernier n'a pas manifesté son opposition

Cet item est formulé de manière légèrement différente dans BaMaRa.

### Droit du patient

Le patient (ou son représentant légal) n'a pas exprimé d'opposition à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR

Le patient (ou son représentant légal) n'a pas donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN

[Télécharger la note d'information de la BNDMR](#)



# Saisie de la Fiche de Renseignement

## Fiche de renseignements -> Diagnostic

Pour choisir le statut du diagnostic veuillez vous référer aux recommandations de la BNDMR, présentées à la page suivante

Fiche de renseignements   Prise en charge

Informations sur le diagnostic de la maladie rare

Statut du diagnostic\* : Date 09/12/2025 Type diagnostic

Diagnostic\*

Code MR Orphanet\* : 

Code CIM 10 de MR :

Autres diagnostics

Signes et symptômes (description clinique)

Age aux premiers signes\*

Type d'investigation(s) réalisée(s)

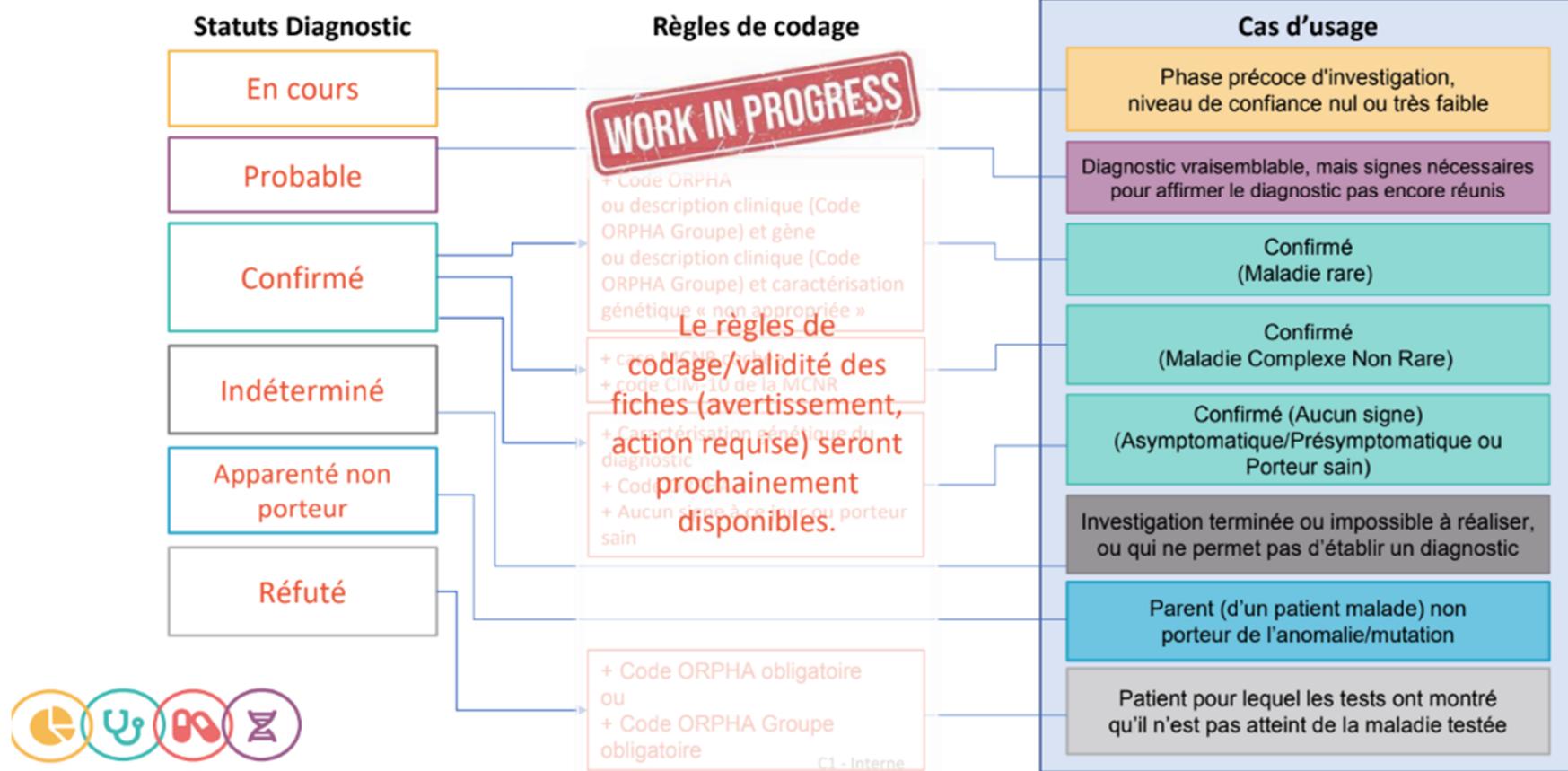
Présence de malformation antén

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\* :

Appartheid non porteur  
Confirmé  
En cours  
Indéterminé  
Probable  
Réfuté

# Statut du diagnostic

Choix du statut du diagnostic selon les exigences de la BNDMR



# Saisie de la Fiche de Renseignement

## Fiche de renseignements -> Diagnostic

Pour un diagnostic: Confirmé, Probable, Réfuté ou Apparenté non porteur, veuillez renseigner le code MR de la maladie

Cet item permet de juger de la pertinence du diagnostic à l'arrivée dans le centre

Fiche de renseignements Prise en charge

Informations sur le diagnostic de la maladie rare

Statut du diagnostic\* : Date 09/12/2025 Type diagnostic Confirmé

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\* : Absent Approprié Non approprié

Diagnostic\*

Code MR Orphanet\* :

Code CIM 10 de MR :

Autres diagnostics

Signes et symptômes (description clinique)

Age aux premiers signes\*

Age au diagnostic\* :

Type d'investigation(s) réalisée(s)

Présence de malformation antén

Correspondants de la prise en charge

Métier	Précisions	Nom prénom	Téléphone	Mail	Adresse

Dans cette rubrique sont acceptés uniquement les codes de la pathologie ou les sous-types. La saisie des codes de groupe de maladies bloquera le transfert de la fiche vers BaMaRa. Vous pouvez également laisser cette case vide si la maladie ne dispose pas encore d'un code ORPHA.

Pour trouver le code correspondant à votre pathologie consultez [ici](#) la liste des codes ORPHA spécifiques à la filière BRAIN-TEAM

# Saisie de la Fiche de Renseignement

## Fiche de renseignements -> Traitement

Administration d'un médicament de « type orphelin » \* :

Oui  Non

Médicaments orphelins\* :

Contre indications :

Conduite à tenir en situation d'urgence

Si le patient bénéficie d'un médicament orphelin, veuillez indiquer le nom et la posologie

Sauvegardez la fiche en appuyant sur la petite disquette à gauche

La disquette de droite comprend deux actions en un seul click: sauvegarde et fermeture de la fiche

Maladie rare : Maladie de Huntington et autres chorées\*

  Supprimer suivi   Impression Fiche de renseignements

Fiche de renseignements Suivis

Le patient est le propositeur\* :  Oui  Non

Arbre généalogique

Cas :  Sporadique  Familial Consanguinité (issue d'une union entre parents) :  Oui  Non

Non-opposition du patient (ou son tuteur) pour une réutilisation de ses données anonymisées dans un cadre d'analyses de santé publiques\* :  Non-Opposition  Opposition

[Import du document d'informations](#)

Informations sur le diagnostic de la maladie rare

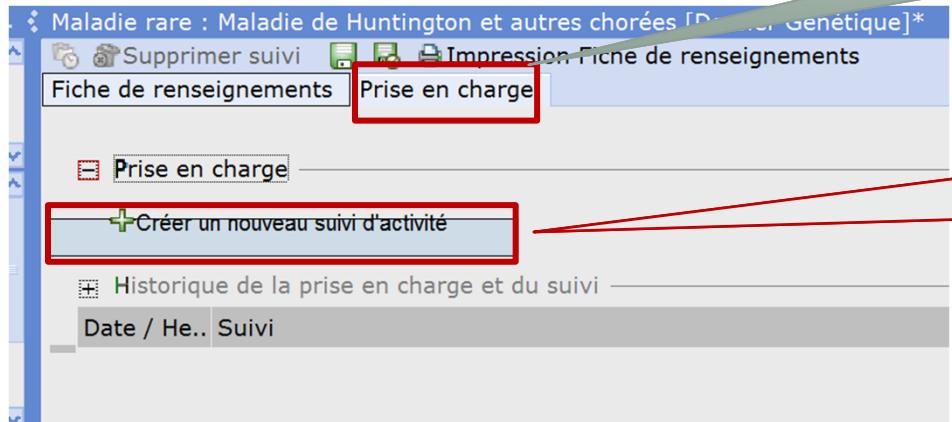
Statut du diagnostic* :	Date	Type diagnostic
	05/12/2025	Confirmé

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\* :  Approprié

Diagnostic\*  
Code MR Orphanet\* :  MR399  
Code CIM 10 de MR :

# Saisie d'une première activité

## > Prise en charge



3 Je saisie les activités

Une fois la fiche de renseignements complétée, passez à l'onglet « Prise en charge », puis cliquer sur « Créer un suivi d'activité »

Veuillez vérifier que le nom du centre correspond à celui pour lequel vous voulez créer l'activité

Dans cet onglet aussi les items suivis de \* sont obligatoires. Certains (comme: le nom du centre, la date et le nom du médecins) sont préremplis automatiquement, mais ils restent modifiables. Le seul non modifiable est le nom de la personne qui l'a saisi

# Saisie d'une première activité

## > Prise en charge

Prise en charge

Hôpital d'activité \* : PITIE SALPETRIERE Site d'activité \* (service) Hopital Pitié-Salpétrière

CRMR d'activité \* : Maladie de Huntington et autres chorées

Date / Heure\* : 09/12/2025 18:00

Type de suivi/contexte\* : Consultation

Motif(s)/objectif(s) \* : Consultation de liaison

Patient orienté par\* : Docteur

Contact en urgence ? Non

Type de PEC / Réponse : Médecin

Résumé / Conclusion : Précisez...

Autre professionnel de santé\* : Docteur

Métier\* : Médecin

Autre professionnel de santé : Précisez...

Lieu de PEC : Si le lieu de prise en charge est différent du site d'activité

IANI Aneta Historiser

Historique de la prise en charge et du suivi

Choisissez dans la liste le type d'activité

Pour faciliter la migration de la fiche, il est important que le premier suivi soit réalisé par un médecin

Prise en charge

Hôpital d'activité \* : PITIE SALPETRIERE Site d'activité \* (service) Hopital Pitié-Salpétrière

CRMR d'activité \* : Maladie de Huntington et autres chorées

Date / Heure\* : 09/12/2025 18:00

Type de suivi/contexte\* : Consultation

Motif(s)/objectif(s) \* : Information du patient / conseil

Patient orienté par\* : Médecin spécialiste hospitalier

Contact en urgence ? Oui Non

Type de PEC / Réponse : Historiser

Résumé / Conclusion :

Autre professionnel de santé\* : Docteur Anna HEINZMAN

Métier\* : Médecin

Autre professionnel de santé : Précisez...

Lieu de PEC : Si le lieu de prise en charge est différent du site d'activité

Saisi par : LUCIANI Aneta Historiser Annuler

Une fois tous les items complétés, cliquez sur « Historiser » pour enregistrer l'activité.

# Questions pratiques

## Suivis -> Modification

En cas d'erreur de saisie, sachez que tous les suivis peuvent être modifiés. Par contre, on ne peut supprimer que ceux qu'on a créés nous-mêmes

Maladie de Huntington et autres chorées\*

Supprimer suivi

Impression Fiche de renseignements

Fiche de renseignements Suivis

Maladie de Huntington et autres chorées\*

Supprimer suivi

Impression Fiche de renseignements

Fiche de renseignements Suivis

Historique de la prise en charge et du suivi

Nombre de suivis total pour ce diagnostic : 1 Date du premier suivi pour ce diagnostic : 01/01/1900

Afficher les suivis de la période 01/01/19 au 09/12/20

Date / He.. Suivi

04/11/2020 Corriger Imprimer

5 10:21

Hôpital d'activité : PITIE SALPETRIERE Site : Hôpital Pitié-Salpêtrière – Génétique médicale

CRMR d'activité : Maladie de Huntington et autres chorées

Site : constitutif - Alexandra DURR Professionnel de santé : Docteur Anna HEINZMANN

Type de recours : Consultation Métier : Autre prof. de santé :

Motif(s) : Conseil génétique

Patient orienté par Patient lui-même

Contact en urgence ?  Oui  Non

Type de PEC : Lieu PEC :

Résumé / Conclusion :

Saisi par HEINZMANN Anna

Historique de la prise en charge et du suivi

Nombre de suivis total pour ce diagnostic : 2 Date du premier suivi pour ce diagnostic : 01/01/1900

Afficher les suivis de la période 01/01/19 au 05/12/20

Date / He.. Suivi

05/12/2020 Corriger Imprimer

5 17:47

Hôpital d'activité : PITIE SALPETRIERE Site : Hôpital La Pitié Salpêtrière - Service de neurologie

CRMR d'activité : Maladie de Huntington et autres chorées

Site : constitutif - Alexandra DURR Professionnel de santé : Docteur Anna HEINZMANN

Type de recours : Consultation Métier : Médecin

Motif(s) : Information du patient / conseil Autre prof. de santé : Précisez...

Si suivi de consultation

Patient orienté par Médecin spécialiste hospitalier

Contact en urgence ?  Oui  Non

Type de PEC : Lieu PEC :

Résumé / Conclusion :

Saisi par LUCIANI Aneta

Le bouton de suppression de suivi, n'est actif que pour la personne ayant saisie l'activité

Le bouton de suppression de suivi, est actif pour la personne l'ayant créé

# Questions pratiques

## Suivis -> Modification

Comment changer le nom du centre dans un suivi enregistré ?

Pour modifier le nom du centre, il faut procéder par étapes. Commencez par appuyer sur « Corriger »

Puis ré-sélectionnez le nom du service

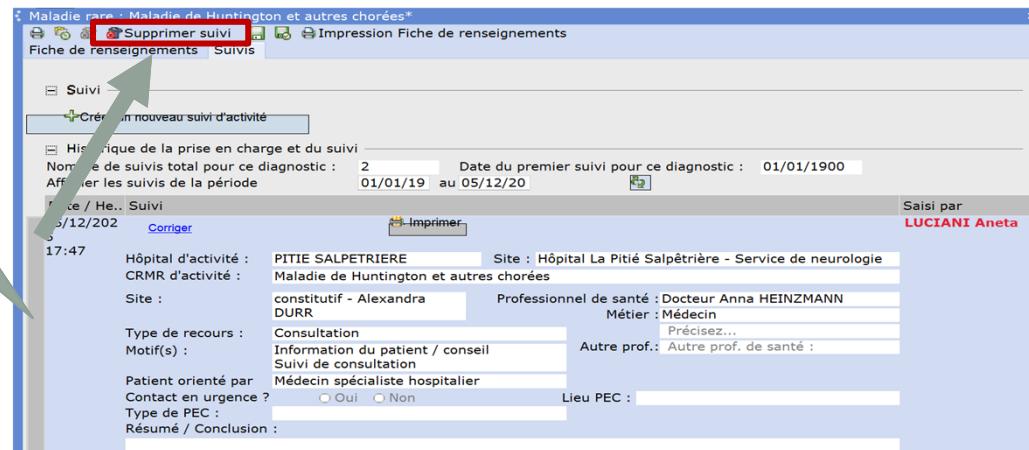
Une fois que toutes les modifs souhaitées ont été effectuées, cliquez sur « valider » pour les enregistrer

# Questions pratiques

Suivis -> Suppression

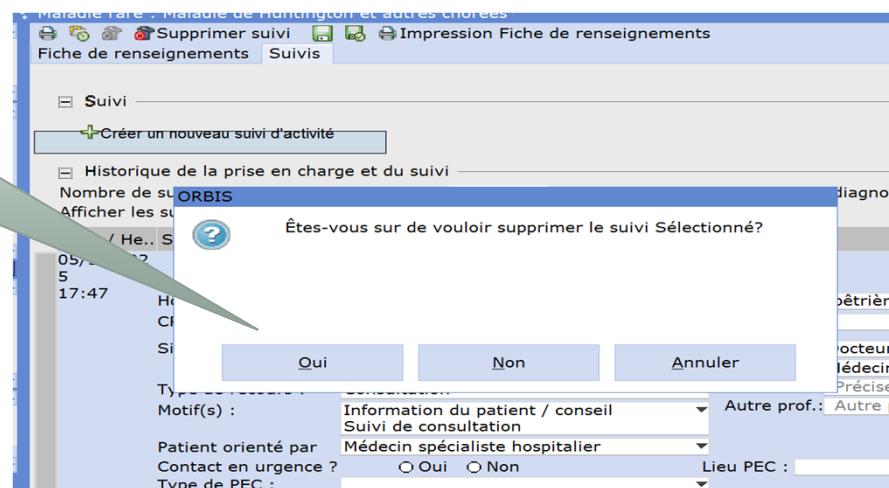
Comment supprimer un suivi?

Double click sur la barre grise à gauche du suivi, cela va activer le bouton « Supprimer suivi »



Pour rappel,  
seulement la  
personne ayant  
créer le suivi  
peut le  
supprimer.

Cela fera apparaître ce  
pop-up



# Règles générales à retenir

Une fiche par patient et par diagnostic.

Tous les champs ayant ce symbole \* doivent être complétés pour l'envoi de la fiche vers BaMaRa.

La création d'un premier suivi avec un professionnel de santé de type médecin est également obligatoire pour l'envoi de la fiche vers BaMaRa.



Attention à la saisie du code MR Orphanet : saisie via le référentiel ou au format XXXX ou MRXXX. Le champ peut être vide, mais s'il y a un « espace » invisible dedans, la fiche va être rejetée lors de l'export vers BaMaRa.

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.