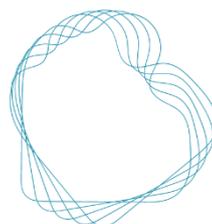
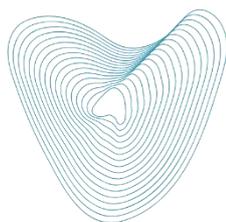
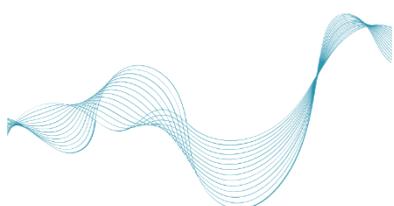


# Guide de codage BaMaRa

Filière de Santé Maladies Rares CARDIOGEN



Version – Septembre 2025



# SOMMAIRE

<b>I. Objectif du guide de codage</b> .....	<b>2</b>
1. Qu'est-ce que BaMaRa et la BNDMR ?.....	<b>2</b>
a. BaMaRa : La Banque Maladies Rares.....	<b>2</b>
b. BNDMR : La Banque Nationale de Données Maladies Rares .....	<b>3</b>
2. Objectifs principaux de la saisie dans BamaRa.....	<b>4</b>
3. Comment créer un compte BaMaRa .....	<b>5</b>
4. Réglementaire .....	<b>5</b>
a. Information du patient pour BaMaRa .....	<b>5</b>
b. Information du patient pour la BNDMR .....	<b>5</b>
c. Opposition du patient .....	<b>6</b>
<b>II. Bonnes pratiques de saisie BaMaRa</b> .....	<b>6</b>
1. Introduction.....	<b>6</b>
2. Saisie de l'onglet « Données administrative » .....	<b>7</b>
3. Saisie de l'onglet « Prise en charge » .....	<b>8</b>
4. Saisie de l'onglet « Activité ».....	<b>9</b>
5. Saisie de l'onglet « Diagnostic » .....	<b>9</b>
<b>III. Codes à rentrer par pathologie</b> .....	<b>16</b>
1. Codes Orphanet à utiliser pour les Cardiomyopathies .....	<b>16</b>
2. Codes Orphanet à utiliser pour les Troubles du Rythme .....	<b>19</b>
3. Codes Orphanet à utiliser pour les M3C .....	<b>21</b>
4. Saisir quand le code Orphanet est inexistant.....	<b>24</b>
<b>IV. Exploitation des données</b> .....	<b>25</b>
1. Extraction des données d'un seul patient .....	<b>25</b>
2. Extraction d'une liste de patients.....	<b>25</b>
3. Extraction des données pour le rapport PIRAMIG .....	<b>26</b>
4. Impasse diagnostique .....	<b>26</b>
a. Impasse diagnostique au sens de l'entité clinique .....	<b>26</b>
b. Impasse diagnostique au sens de la cause étiologique (génétique) .....	<b>27</b>
<b>V. FAQ</b> .....	<b>27</b>
<b>VI. Liens utiles</b> .....	<b>29</b>



# I. Objectif du guide de codage

Ce guide a été rédigé par la Filière de Santé Maladies Rares (FSMR) CARDIOGEN selon les préconisations des groupes de travail thématiques de la filière. Il est destiné à tous les centres de la filière CARDIOGEN, ainsi qu'aux Plateformes d'Expertises Maladies Rares (PEMR), afin de faciliter une saisie **homogène des patients**, atteints de pathologies cardiaques rares ou héréditaires, dans BaMaRa ou dans la fiche maladies rares du Dossier Patient Informatisé (DPI) pour une exploitation optimale des données.

## Vous y trouverez :

- Des généralités sur l'utilisation et différentes définitions ;
- Les codes Orphanet à utiliser ;
- Des exemples de saisie des cas particuliers ;
- La façon d'exploiter les données saisies.

**Nota bene :** Si vous avez des questions ou si vous rencontrez des soucis vous pouvez contacter **Mr. Marvin Sylvestre**, chargé de mission « Bases de Données et Recherche » de la filière CARDIOGEN :

- Par mail : [marvin.sylvestrebronsard@aphp.fr](mailto:marvin.sylvestrebronsard@aphp.fr) (en mettant en copie : [contact@filiere-cardiogen.fr](mailto:contact@filiere-cardiogen.fr)) ;

## 1. Qu'est-ce que BaMaRa et la BNDMR ?

Il s'agit de deux bases de données interconnectées créées par le Ministère de la Santé dans le cadre du Plan National Maladies Rares 2 (PNMR 2) et destinées à l'ensemble des 23 filières nationales de santé maladies rares.

### a. BaMaRa : La Banque Maladies Rares

BaMaRa est une application destinée aux professionnels des centres de référence et de compétence maladies rares. Elle permet de recueillir dans le **cadre du soin**, un set de données minimal (SDM) pour tous les patients atteints de maladies rares. Elle donne aux professionnels la possibilité de collecter et d'exploiter eux-mêmes des données minimales sur les maladies rares. Les sites constitutifs des centres de référence ont l'obligation, depuis 2021, de remplir BaMaRa pour l'ensemble des patients vus dans leurs centres maladies rares.



### Deux modes de saisies existent :

- Saisie en mode « **autonome** » : la saisie s'effectue dans l'application web BaMaRa ;
- Saisie en mode « **connecté** » : la saisie s'effectue dans la fiche maladies rares du DPI du centre hospitalier. Les données saisies sont secondairement transmises dans BaMaRa.

Les données recueillies ou transmises à BaMaRa par chaque centre seront ensuite versées dans la BNDMR (selon un principe de non opposition des patients).

**Nota bene :** Les deux modes de saisie sont possibles pour la majorité des centres de la filière à ce jour. Mais la saisie en mode « autonome » direct dans BaMaRa a plusieurs avantages :

- En mode autonome, il n'y a pas de risque de non migration du DPI vers l'application BaMaRa, ce qui permet une traçabilité en temps réel des patients saisis ;
- Le mode de saisie « autonome » permet également aux professionnels une extraction autonome des données d'un patient donné, d'un groupe de patients ou de toute la file active (sans devoir passer par les services informatiques des centres hospitaliers pour une demande spécifique) ;
- L'actualisation en temps réel de l'évolution des items tel que le SDM, le set de données génomiques, les thésaurus Orphanet, HPO (Human Phenotype Ontology) et CIM-10 (Classification internationale des maladies), s'effectue dans un premier temps directement dans l'application BaMaRa, il faut compter un certain délai pour l'implémentation au sein des fiches maladies rare des DPIs.

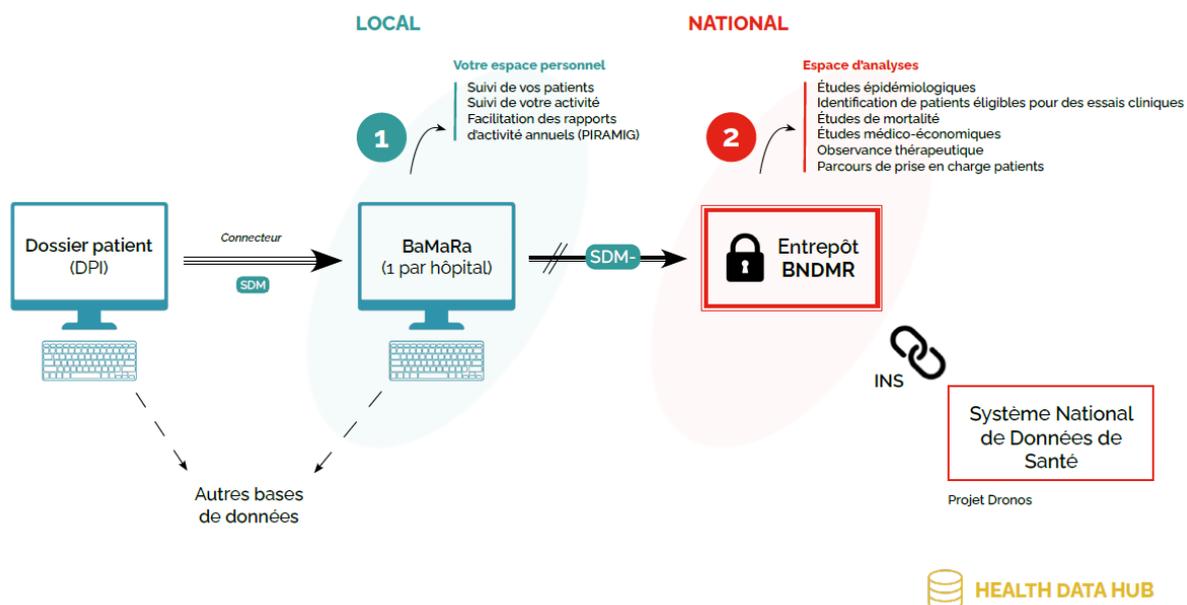
### **b. BNDMR : La Banque Nationale de Données Maladies Rares**

La BNDMR est un **entrepôt de données de santé** (EDS) qui utilise les données antonymisées récoltées depuis l'application BaMaRa à des **fins de recherche**.

### La BNDMR a pour objectifs de :

- Faciliter le recrutement de patients atteints de maladies rares lors des phases d'étude de faisabilité pour la mise en œuvre de cohortes maladies rares (études pharmacologiques, histoire naturelle des maladies, etc.) ;
- Mieux documenter le malade et sa maladie ;
- Mieux organiser le réseau de soins ;
- Rendre visible l'activité maladies rares et aider au *reporting* réglementaire ;
- Faciliter la recherche dans le domaine ;
- Mieux exploiter le potentiel des grandes bases de données nationales : permettre le chainage avec le système national de données de santé (SNDS) qui regroupe les grandes bases de données nationales (PMSI, SNIIRAM...) pour :
  - 1/ produire des connaissances médico-économiques sur les maladies rares,
  - 2/ mettre en place des études épidémiologiques pour mieux évaluer la prévalence et l'incidence des maladies rares.





Représentation du flux de données de patients entre les bases de données BaMaRa/BNDMR.

Pour en savoir plus sur BaMaRa et la BNDMR : <https://www.bndmr.fr/le-projet/presentation/>

## 2. Objectifs principaux de la saisie dans BaMaRa

- Fournir des données épidémiologiques concernant les maladies rares (objectif principal). En effet, une des missions principales assignée à chaque Filière est d'analyser l'errance et l'impasse diagnostique (respectivement l'action 1.4 et l'action 1.7 du **Plan National Maladies Rares 3** (PNMR3)) :
  - L'impasse diagnostique survient lorsqu'il n'a pas été possible de définir la cause précise de la maladie, malgré toutes les investigations menées ;
  - L'errance diagnostique est la période au cours de laquelle un patient ne parvient pas à obtenir un diagnostic précis sur sa pathologie.
- Evaluer la file active des patients *via* un outil devenu le mode exclusif de recueil de la file active en vue du rapport d'activité PIRAMIG à renseigner annuellement par chaque centre de référence maladies rares.
 

**Nota Bene** : les champs d'activité des rapports d'activité PIRAMIG de chaque centre sont préremplis avec les chiffres issus de la saisie dans BaMaRa : <https://www.bndmr.fr/exploiter/donnees-site/piramig/>).
- Renforcer le **développement des bases de données** (un des grands axes du PNMR4) en :
  - (i) améliorant la collecte et la réutilisation des données de santé, (ii) utilisant les bases de données de santé à des fins de recherche, (iii) renforçant le partage des données de santé



sur le territoire et vers l'Europe (notamment avec le projet JARDIN (Joint Action on integration of the ERNs into national healthcare systems)).

### 3. Comment créer un compte BaMaRa

La connexion et l'inscription à l'application BaMaRa se fait sur : <https://bamara.bndmr.fr/login>

- Pour accéder au formulaire d'inscription => cliquez sur « s'inscrire » en bas du cadre ;
- Une nouvelle page s'affiche ;
- Remplissez les différents champs proposés.

Veillez respecter les consignes suivantes :

- Utiliser **une adresse mail professionnelle** (qui sera votre identifiant) ;
- Interdiction de partager un même compte entre plusieurs personnes ;
- Bien **définir le(s) site(s)/centre(s)** de rattachement ;
- Une fois le formulaire complété, cliquez sur s'inscrire. Un email vous sera envoyé pour confirmer votre demande de création de compte ;
- **Le gestionnaire de compte de l'hôpital** indiqué dans le formulaire validera ensuite votre demande de création de compte. Si vous travaillez sur plusieurs hôpitaux, la demande sera traitée par l'équipe de la BNDMR ;
- Vous recevrez ensuite un mail confirmant l'activation de votre compte.

**Attention :** Pour ceux faisant partie de plusieurs CRMR/CCMR, il faut entrer tous ses centres au moment de l'inscription (dans le même champ)

=> Si oubli d'un centre, écrire à l'adresse mail suivante : [support.bamara@bndmr.fr](mailto:support.bamara@bndmr.fr)

**Vérifier à chaque nouvelle activité** sur quel centre l'activité est rentrée.

### 4. Règlementaire

#### a. Information du patient pour BaMaRa dans le cadre du soin

La saisie des données des patients dans l'application BaMaRa n'est autorisée qu'après **affichage obligatoire** d'une note d'information dans les lieux de prise en charge du patient (salle d'attente, salle de consultation...). Le recueil de données doit être mentionné dans le guide d'accueil des personnes hospitalisées.

Note d'information BaMaRa téléchargeable ici : <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bamara/>

#### b. Information du patient pour la BNDMR dans le cadre de la recherche

Les personnes prises en charge dans un centre maladies rares doivent être informées de la création de la BNDMR ainsi que des traitements mis en œuvre à partir de la BNDMR au moyen d'une **note d'information remise individuellement** par le professionnel de santé les prenant en charge.



Note d'information BNDMR téléchargeable ici : <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bndmr/>

### c. Opposition du patient

Si un patient s'oppose à l'utilisation de ses données à des fins de recherche (cf. note d'information BNDMR), cela doit être précisé dans BaMaRa.

Droit du patient 

Le patient (ou son représentant légal) s'oppose 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 l'info patient](#)

Dans la zone « droit du patient » de la fiche d'un patient, cliquez sur le crayon.

Exercice du droit du patient

Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR

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

[Annuler](#) [Sauvegarder](#)

Cochez la checkbox d'opposition à la réutilisation des données dans l'EDS de la BNDMR et sauvegardez.

## II. Bonnes pratiques de saisie BaMaRa

### 1. Introduction

L'application BaMaRa est composée de 6 onglets constituant le « set de données minimal » de l'application. Certains items sont obligatoires (signalés par \*), d'autres sont optionnels.

**Note Bene :** Ce qui suit est présenté selon le format de l'application BaMaRa (= Mode autonome). Les fiches maladies rares des DPI des hôpitaux sont censées contenir à terme les mêmes onglets et les mêmes items. Plusieurs différences existent encore actuellement entre les 2 supports de saisie pour certains DPIs, notamment la nouvelle version du SDM-MR.

**Attention :** Parmi les 6 onglets :

- 4 onglets sont à saisir : « Données administratives », « Prise en charge », « Activité » et « Diagnostic » ;
- 2 onglets concernent moins la filière, « Anté et Néonatal » et « Recherche », qui par ailleurs ne comportent pas d'items obligatoires.

Ces 2 onglets ne sont donc pas à compléter, à moins que les informations à renseigner vous semblent pertinentes et essentielles pour votre centre.



## 2. Saisie de l'onglet « Données administrative »

<input type="checkbox"/>	Le patient est un fœtus		
Nom de naissance *	Essai		
Nom d'usage	Nom d'usage		
Premier prénom de l'acte de naissance *	test		
Prénoms de l'acte de naissance	Prénoms de l'acte de naissance		
Prénom utilisé	Prénom utilisé		
Date de naissance *	02/05/1966		
Sexe *	<input type="radio"/> Féminin <input checked="" type="radio"/> Masculin <input type="radio"/> Inconnu		
Matricule de l'INS (Identifiant national de santé)	Matricule de l'INS (Identifiant national de santé)	Clé INS	Clé INS
INS-C (source: DPI)	INS-C (source: DPI)		
IPP / NIP	IPP / NIP		
Numéro de dossier du service	Numéro de dossier du service		
Lieu de naissance *	Franchise (03160 FRANCHESSE)	x	v
Lieu de résidence *	Franchise (03160 FRANCHESSE)	x	v
Numéro de voie	Numéro de voie		
Nom de la voie	Nom de la voie		
<input type="checkbox"/>	Le patient est décédé		

- Afin de collecter tous les prénoms de l'état civil des patients, de nouveaux champs ont été ajoutés aux fins de l'**identitovigilance**. Pour ce faire, le champ à remplissage obligatoire « **Prénom** » a été renommé en « **Premier prénom de l'acte de naissance** » et les nouveaux champs « **Prénoms de l'acte de naissance** » et « **Prénom utilisé** », à remplissage optionnel, ont été ajoutés.
- **Lieu de naissance\*** : renseigner le pays de naissance si vous ne connaissez pas le lieu/commune de naissance exact ;
- **Lieu de résidence\*** : renseigner la commune de résidence, sinon le pays de résidence.
- Lorsque « **Décès dû à une maladie rare** » est « **OUI** », le nouveau champ « **Maladie rare à l'origine du décès** » s'affiche. Dans ce champ il est possible de sélectionner un des diagnostics du patient parmi ceux qui ont un statut confirmé ou probable. En outre, pour que ces deux champs apparaissent, il est nécessaire de renseigner la Date du décès.



### 3. Saisie de l'onglet « Prise en charge »

CM-TRC [COO] CHARRON +	
Site de rattachement du patient	CM-TRC [COO] CHARRON
Hors labellisation	<input type="checkbox"/>
Date d'inclusion dans le site MR *	10/10/2009 <span>aujourd'hui</span>
Médecin référent maladie rare *	Praticien TEST x   v
Patient initialement adressé par *	Génécicien x   v

- **Site de rattachement du patient** : par défaut, votre centre apparait dans cet item ;
- **Hors labellisation** : si le patient est vu pour une pathologie hors champ de labellisation du centre, sélectionnez « hors label ».

**Attention** : Les patients « Hors label » ne seront pas comptés dans la file active du centre mais pourront servir à identifier la volumétrie d'une activité maladies rares autre que celle pour laquelle vous êtes labellisés.

- **Date d'inclusion dans le site MR\*** : date à laquelle le patient est venu/vu pour la première fois dans le centre. Pour les centres nouvellement labellisés, indiquer la date de la première activité de l'année de labellisation ;
- **Médecin référent maladie rare\*** : le médecin doit être inscrit et avoir un compte BaMaRa pour que son nom apparaisse dans la liste.
- **Patient initialement adressé par\*** : si le patient a été adressé par un cardiologue de ville par exemple : mettre « Autre spécialiste (ville/hôpital) ».



## 4. Saisie de l'onglet « Activité »

- **Date de l'activité\*** : toute nouvelle activité (nouvelle visite/suivi du patient dans le centre) doit être renseignée (cliquez sur le « + ») ;
- **Intervenant(s)** : tout intervenant (soignant) à la prise en charge du patient doit être inscrit à BaMaRa (avoir son propre compte) pour que son nom apparaisse dans la liste des intervenants.

## 5. Saisie de l'onglet « Diagnostic »

Le diagnostic permet de définir la pathologie d'un patient selon les investigations cliniques effectuées par le médecin afin d'assurer une prise en charge appropriée.

Au sein de BaMaRa, depuis le déploiement de la dernière version du SDM-MR, il existe différentes possibilités de saisie du statut du diagnostic :

- **En cours** : le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic.
- **Probable** : suspicion, l'hypothèse diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. Cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour.
- **Confirmé (Maladie rare)** : le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser dans la variable « **Type d'investigation(s) réalisée(s)** ».



- **Confirmé (Maladie Complexe Non Rare)** : patient dont un diagnostic de Maladie Complexe Non Rare (MCNR) a été confirmé par une ou plusieurs méthodes :

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	En cours	Probable	<b>Confirmé</b>	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	Oui		Non	Non approprié		
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	Type d'investigation(s) réalisée(s) *					
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	Code ORPHA					
	<input checked="" type="checkbox"/> <b>Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation</b>					
<b>Maladie complexe non rare (CIM-10)</b>	Code CIM-10					

- **Attention** : la case « **Confirmé (Maladie Complexe Non Rare)** » ne doit être utilisée que si le diagnostic est une maladie complexe non rare (ne possédant par conséquent pas de code Orpha) labellisée ou pour laquelle il y a une volonté de labellisation par la filière Cardiogen. Actuellement, ne concerne que les **Cardiomyopathies Hypertrophiques** ;
- Si la case est cochée, le champ « **Maladie rare (Orphanet)** » devient inactif/gris et le champ « **Maladie complexe non rare (CIM-10)** » apparaît. Vous pouvez ainsi coder votre maladie complexe non rare via un code CIM-10.
- **Confirmé (Aucun signe)** : patient porteur d'anomalie/mutation, mais n'ayant pas de symptômes à cette heure ou patient porteur d'une maladie récessive (pas de manifestation de symptômes chez ce patient, mais risque de transmission) :
  - **Attention** : Cochez « Oui » pour la « **Caractérisation génétique du diagnostic** » ;
  - Le code Orpha de la pathologie associée à la mutation doit être renseigné.
  - Dans l'histoire de la maladie, remplir la variable « **Moment des premiers signes** » par « **Aucun signe à ce jour ou porteur sain** ».

<b>Moment des premiers signes *</b>	<b>Aucun signe à ce jour ou porteur sain</b>	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Inconnu
-------------------------------------	--	-----------	----------------	-----------	---------



- **Indéterminé** : le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. Cela peut être dû à :
    - L'absence ou l'indisponibilité d'examens diagnostiques ou à des examens non contributifs ;
    - L'investigation est terminée ou impossible à réaliser ;
    - L'investigation ne permet pas de situer le diagnostic dans la nomenclature médicale actuelle.
- Nota bene** : le code Orpha 616874 « Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète » peut être utilisé.

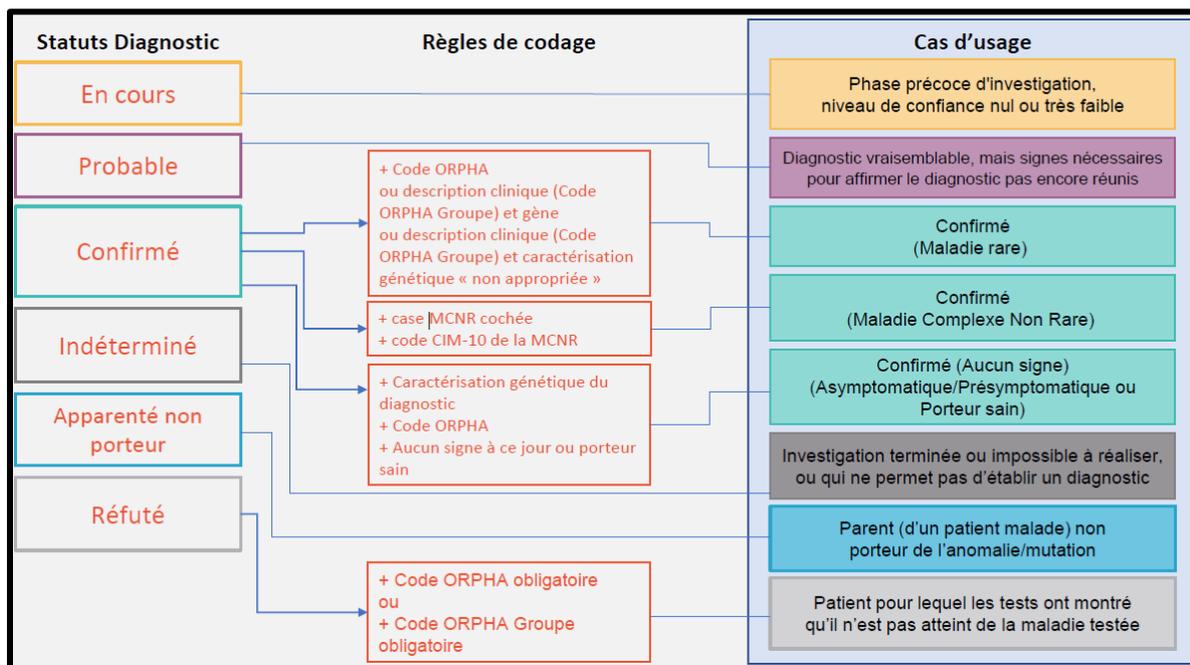
Il est également possible de renseigner une impasse diagnostique au sens étiologique (génétique) grâce à l'item « **Caractérisation génétique du diagnostic** » :

- « **Oui** » : les analyses génétiques menées ont permis de déterminer la cause de la maladie -> **Pas d'impasse diagnostique au sens étiologique** ;
- « **Non** » : les analyses génétiques menées n'ont pas permis de déterminer la cause de la maladie (Bilan Génétique Négatif – BGN) -> **Impasse diagnostique au sens étiologique**.

**Attention :**

- Concerne par exemple tout patient diagnostiqué « **Fibrillation Ventriculaire Idiopathique** », qui doit être codé « **indéterminé** ».
  - Peut concerner également tout **sujet jeune** sans étiquette clinique précise, avec ou sans **contexte familial**, qui **a une anomalie cardiaque** (Trouble du rythme ou du Myocarde) avec en plus une **intime conviction du clinicien** que le patient soit atteint d'une maladie cardiaque rare sous-jacente (diagnostic douteux).
    - **Par exemple** : un sujet avec Extrasystoles Ventriculaires (ESV) et fibrose en IRM mais sans critère de Cardiomyopathie Dilatée (CMD) / Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène (CVDA) etc. => Ce sujet doit être codé « **indéterminé** ».
- **Apparenté non porteur** : parent, d'un patient malade, non porteur de l'anomalie/mutation :
    - Parent testé génétiquement, dont le résultat de la mutation est revenu négatif ;
    - Parent ne présentant pas le phénotype de la maladie (si pas besoin de test génétique pour poser le diagnostic).
  - **Réfuté** : patient adressé dans un centre MR pour suspicion d'une maladie rare, mais pour lequel les tests ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie testée :
    - **Attention** : si le statut est réfuté, il est obligatoire de mettre soit un Code Orpha Maladie, soit un Code Orpha Groupe.





L'onglet « Diagnostic » comporte d'autres items primordiaux à la conclusion phénotypique du patient :

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	En cours	Probable	<b>Confirmé</b>	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	Oui		Non	Non approprié		
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	Clinique x   v					
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	Syndrome du QT long familial x   v					
	<input type="checkbox"/> <b>Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation</b>					
<b>Description clinique</b>	Description clinique   ▼					
<b>Signes atypiques</b>	Signes atypiques   ▼					
<b>Gènes (HGNC)</b>	KCNH1 x   v					
<b>Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)</b>	Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)					

- **Type d'investigation(s) réalisée(s)\*** : renseigner toutes les investigations réalisées. A minima mettre « clinique ».
- **Maladie rare (Orphanet)** : ce champ est exclusif aux codes Orphanet. Il faut y renseigner les codes représentant une maladie ou un sous-type de maladie (**mais attention, pas un code groupe de maladies**) :
  - Se référer aux codes, présents dans ce guide, qui ont été sélectionnés par la filière afin d'homogénéiser la saisie.
- **Description clinique** : permet de décrire phénotypiquement la maladie à l'aide des thésaurus HPO, CIM-10 et code groupe Orphanet.
- **Gènes (HGNC)** : renseignez ce champ si un variant pathogène a été identifié dans un gène.



Vous allez ensuite pouvoir renseigner des informations concernant **l'histoire de la maladie** :

<b>Histoire de la maladie</b>							
<b>Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *</b>	Absent		Non approprié		Approprié		
<b>Moment des premiers signes *</b>	Aucun signe à ce jour ou porteur sain		Anténatal	À la naissance	Postnatal	Inconnu	
<b>Moment du diagnostic clinique *</b>	Anténatal		À la naissance		Postnatal	Postmortem	Inconnu
	37	ans et	3	mois	26/01/2023	aujourd'hui	
<b>Moment du diagnostic génétique *</b>	Anténatal		À la naissance		Postnatal	Postmortem	Inconnu
	37	ans et	3	mois	26/01/2023	aujourd'hui	
<b>Dépistage néonatal pour ce diagnostic</b>	Positif		Négatif		Non effectué	Non concerné	Inconnu
<b>Cas sporadique ou familial</b>	Sporadique			Familial			
<b>Mode de transmission</b>	Non déterminé					x   v	
<b>Commentaire</b>	Commentaire						
<b>Issu d'une union consanguine</b>	Oui		Non		Ne sais pas		

- **Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\*** correspond à l'appréciation clinique à la première visite dans le centre :
  - **Absent** : la maladie du patient n'a pas été diagnostiquée avant son entrée dans le centre ;
  - **Non approprié** : le diagnostic posé avant l'entrée du patient dans le centre semble erroné ;
  - **Approprié** : le diagnostic posé avant l'entrée du patient dans le centre semble en adéquation avec le diagnostic, les examens ou les observations actuelles.
- **Moment des premiers signes\*** permet de renseigner l'âge aux premiers symptômes (exemple syncope).
- **Moment du diagnostic clinique\*** dépend du statut actuel du diagnostic du patient au sens de l'entité clinique.
- **Moment du diagnostic génétique\*** dépend du statut actuel du diagnostic du patient au sens étiologique (selon la caractérisation génétique du diagnostic).
- Il est désormais proposé le nouvel item « **Dépistage néonatal pour ce diagnostic** ». Ceci permet, pour le diagnostic renseigné, d'indiquer si un diagnostic néonatal a pu être effectué et, le cas échéant, son résultat.



Un module complémentaire optionnel est également disponible dans l'onglet « **Diagnostic** », Les « **Informations génomiques complémentaires (Optionnel)** » :

INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL) -

**Investigations génétiques réalisées**

**Précision de l'analyse moléculaire ciblée**

Analyse ciblée unique	Panel	Ne sais pas
-----------------------	-------	-------------

**Stratégie d'analyse du panel**

Solo	Duo	Trio+	Ne sais pas
------	-----	-------	-------------

**Précision de l'analyse pangénomique**

Exome	Genome	Ne sais pas
-------	--------	-------------

**Stratégie d'analyse de l'exome**

Solo	Duo	Trio+	Ne sais pas
------	-----	-------	-------------

**Variation(s) nucléotidique(s)**

✓ Ajouter un gène

**Anomalie(s) chromosomique(s)**

✓ Ajouter une anomalie par chromosome

- **Investigations génétiques réalisées** : Possibilité d'apporter des précisions sur le type d'analyse génétique effectué (*ex* : *Analyse ciblée unique*, *Panel*, *Exome*, *Génome*) et le type de stratégie adopté :
  - **Solo** : l'analyse a été réalisée sur un échantillon du patient ;
  - **Duo** : l'analyse a été réalisée sur un échantillon du patient et de son frère/sœur ;
  - **Trio+** : l'analyse a été faite sur des échantillons du patient et de ses parents, et/ou d'autres apparentés.
- **Variation(s) nucléotidique(s)** : possibilité d'apporter des précisions sur le gène muté, le génome de référence, la variation nucléotidique, la variation protéique *etc.*
- **Anomalie(s) chromosomique(s)** : possibilité de préciser la présence et le type d'anomalies chromosomiques (Cassures, délétions, duplications *etc.*).



### III. Codes à rentrer par pathologie

Les tableaux suivants regroupent les codes des pathologies les plus vues en pratique courante au sein de la filière Cardiogen.

Toute pathologie dans BaMaRa doit être renseignée avec la nomenclature Orphanet :

- Exception faite pour les Cardiomyopathies hypertrophiques : si la case « **Maladie complexe non rare** » est cochée, vous pourrez coder celles-ci via un code CIM-10.
- Vous pouvez utiliser dans le champ « **description clinique** » un code CIM-10 ou HPO afin d'apporter plus de précision sur la pathologie diagnostiquée.

**Nota Bene** : si vous ne trouvez pas une pathologie que vous souhaitez coder, veuillez prendre contact avec le chargé de mission « bases de données et recherche » de la filière.

#### 1. Codes Orphanet à utiliser pour les Cardiomyopathies

GROUPES	PATHOLOGIES	CODES ORPHANET « Maladie rare »	Code HPO / CIM-10 « Description clinique »	UTILISATION
Cardiomyopathie hypertrophique	Cardiomyopathie hypertrophique obstructive	NA	CIM-10 : I42.1	Cocher la case : "Maladie Complexe Non Rare"
	Autres cardiomyopathies hypertrophiques	NA	CIM-10 : I42.2	Cocher la case : "Maladie Complexe Non Rare"
	Maladie de Fabry	324		
	Amylose Wild type ATTR /Amylose TTR Senile	330001		Code à utiliser pour Amylose TTR sauvage
	Amylose AL / Amylose primitive	85443		Code à utiliser pour Amylose AL
	Amylose TTR héréditaire	271861		Sous-type possible (en remplacement du chapeau général dans "Maladie rare") : - ORPHA:85451 ATTRV122I amyloidosis - ORPHA:85447 ATTRV30M amyloidosis
	Amylose cardiaque (sans précision)	NA	CIM-10 : E85.0 ORPHA : 69	Code à utiliser pour Amylose cardiaque <u>sans précision</u> (chapeau général) en <b>attente d'un diagnostic plus précis</b>
Ataxie de Friedreich	95			
Cardiomyopathie dilatée	Cardiomyopathie dilatée idiopathique ou familiale	154		<b>Code usuel à prioriser pour les CMD</b> (forme familiale ou sporadique)
	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de la LMNA	300751		<b>Code principal à utiliser pour les laminopathies</b> (quel que soit le phénotype précis)



	Cardiomyopathie du péri-partum	563		
	Desminopathie	98909		
<b>Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène</b>	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène héréditaire isolée	217656		Sous-type possible (en remplacement du chapeau général dans "Maladie rare") : - ORPHA:293910 <b>Inherited isolated arrhythmogenic cardiomyopathy, dominant-right variant (DVDA)</b> - ORPHA:293888 <b>Inherited isolated arrhythmogenic cardiomyopathy, dominant-left variant</b> - ORPHA:293899 <b>Inherited isolated arrhythmogenic ventricular dysplasia, biventricular variant</b>
	Maladie de Naxos	34217		
<b>NCVG</b>	Non compaction ventricule gauche (NCVG)	54260		
<b>Maladies Neuromusculaires (Non mitochondriales)</b>	Dystrophie myotonique de type 1 (Steinert)	273		
	Dystrophie musculaire de Becker	98895		
	Dystrophie musculaire Duchenne	98896		
	Dystrophie musculaire de Emery-Dreifuss	261		
	Desminopathie	98909		
	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1B	264		
	Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	614		
	Paralysie périodique sensible au potassium - dysrythmie cardiaque	37553		
<b>Cardiomyopathie restrictive</b>	Cardiomyopathie restrictive familiale ou idiopathique	75249		<b>Code usuel pour toute CMR</b>
	Fibrose endomyocardique / Fibroélastose endocardique	2022		
	Fibrose endomyocardique tropicale	75565		
	Sclérodémie Systémique	90291		
	Syndrome hyperéosinophilique primitif	314950		
	Syndrome hyperéosinophilique Secondaire	314962		



	Sarcoidose	797			
<b>Autres</b>	Fibrose endomyocardique / Fibroélastose endocardique	2022			
	Fibrose endomyocardique tropicale	75565			
	Systemic sclerosis	90291			
	Syndrome hyperéosinophilique primitif	314950			
	Syndrome hyperéosinophilique Secondaire	314962			
	Sarcoidose	797			
	Cardiomyopathie Tako- Tsubo	66529			
	Myocardite idiopathique à cellules géantes	329874			
	Myocardites (autres)	NA	CIM-10 : I51.4	<b>En attente de création de nouveaux codes Orpha</b>	
	<b>Autres formes pédiatriques</b>	Syndrome de Noonan	648		
		Syndrome de Costello	3071		
Maladie de Gaucher type 1		77259			
Syndrome de Hurler		93473			
<b>Tumeurs</b>	Familial atrial myxoma	615			
	Tumeur cardiaque primaire de l'adulte	874			
	Tumeur cardiaque primaire de l'enfant	875			



## 2. Codes Orphanet à utiliser pour les Troubles du Rythme

GROUPES	PATHOLOGIES	CODES ORPHANET « Maladie rare »	CODE HPO / CIM-10 « Description clinique »	UTILISATION
Trouble du rythme ventriculaire	Syndrome de Brugada	130		
	QT long - Timothy syndrome	65263		<b>QT long type 8</b> Possibilité de préciser le type en remplacement du code général : - ORPHA:595098 Timothy syndrome type 1 - ORPHA:595105 Timothy syndrome type 2 - ORPHA:595109 Atypical Timothy syndrome
	QT long - Jervell and Lange-Nielsen syndrome	90647		
	Syndrome de Romano-Ward	101016		<b>QT long type 1; 2; 3; 4; 5; 6; 9; 10; 11; 12</b>
	QT long - Syndrome d'Andersen-Tawil	37553		<b>QT long type 7</b>
	Syndrome du QT court (familial)	51083		
	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique (TVC)	3286		
	Syndrome des Torsades de pointes à couplage court	51084		
	Fibrillation ventriculaire idiopathique	228140		
	Syndrome de repolarisation précoce			Fiche CMI en cours pour création d'un code
	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance gauche (CAVG)	293888		
	MEPPC : Multifocal Ectopic Purkinje-related Premature Contractions			Fiche CMI en cours pour création d'un code
Troubles de conduction	Trouble progressif de la conduction cardiaque familial	871		Minimum de 2 cas de trouble de la conduction non expliqués
	Bloc atrio-ventriculaire (BAV) congénital	60041		A utiliser si origine autre que myocardite ou causes infectieuses.
	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	300751		Pour toute laminopathie même en l'absence de ces phénotypes
Autres arythmie cardiaque	Fibrillation auriculaire familiale	334		Minimum de 2 patients de moins de 60 ans dans la famille sans explication évidentes



	Maladie rythmique auriculaire familiale	<b>166282</b>		Maladie rythmique de l'oreillette, forme familiale
	Syndrome de Wolff-Parkinson-White avec mutation du gène PRKAG2 : congenital hypertrophic cardiomyopathy due to glycogen storage disease	<b>439854</b>		
<b>Mort subite</b>	Mort subite	NA	<b>HPO : 0001645</b>	<b>A utiliser en description clinique</b> afin de mettre en évidence une mort subite. Ce codage peut être complété par un code ORPHA dans le champs "maladie rare" pour les patients "probable" et "confirmé" ayant un diagnostic
<b>CRDS : Calcium Release Deficiency Syndrome</b>	CRDS : Calcium Release Deficiency Syndrome			Fiche CMI en cours pour création d'un code



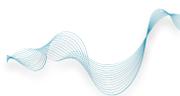
### 3. Codes Orphanet à utiliser pour les Malformations Cardiaques Congénitales Complexes

Ce tableau constitue le recueil exhaustif des malformations cardiaques congénitales complexes à rentrer dans BaMaRa, toute autre malformation cardiaque est à exclure.

GROUPE	SOUS-GROUPE	MALFORMATION CARDIAQUE CONGÉNITALE COMPLEXE	CODE ORPHANET « maladie rare »	DENOMINATION ORPHANET
ANOMALIES DU RETOUR VEINEUX PULMONAIRE	ANOMALIES DU RETOUR VEINEUX PULMONAIRE	Retour veineux pulmonaire anormal (RVPA) total	99125	Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire
		Retour veineux pulmonaire anormal (RVPA) partiel	99124	Anomalie congénitale partielle du retour veineux pulmonaire
		Atrésie congénitale des veines pulmonaires	99126	Atrésie congénitale des veines pulmonaires
		Sténose des veines pulmonaires	642071	Sténose des veines pulmonaires
		Syndrome de ciméterre	185	Syndrome de ciméterre
	CŒUR TRIATRIAL	Cœur triatrial gauche	99099	Cœur triatrial
CANAL ATRIOVENTRICULAIRE		Canal atrioventriculaire (CAV) complet	1329	Canal atrioventriculaire complet
		Canal atrioventriculaire (CAV) partiel	1330	Canal atrioventriculaire partiel
		Canal atrioventriculaire (CAV) intermédiaire (CAV complet avec CIV restrictive)	576242	Canal atrioventriculaire intermédiaire
		Canal atrioventriculaire complet-tétralogie de Fallot (CAV-Fallot)	99068	Canal atrioventriculaire complet-tétralogie de Fallot
ANOMALIES COMPLEXES DE LA VALVE TRICUSPIDE		Anomalie d'Ebstein	1880	Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide
		Agénésie de la valve tricuspide ("unguarded tricuspid orifice")	95457	Agénésie des valves tricuspides
		Straddling tricuspide	95461	Straddling ou overriding de la valve tricuspide



<b>ANOMALIES COMPLEXES DES CONNEXIONS ATRIOVENTRICULAIRES</b>		Double discordance	<b>216694</b>	Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux
		Criss-cross heart	<b>1461</b>	Cœur croisé
<b>CARDIOPATHIES UNIVENTRICULAIRES</b>	<b>CARDIOPATHIES UNIVENTRICULAIRES</b>	Syndrome d'hypoplasie du cœur gauche	<b>2248</b>	Syndrome d'hypoplasie du cœur gauche
		Ventricule à double entrée (ventricule unique)	<b>1464</b>	Cœur univentriculaire
		Atrésie tricuspide	<b>1209</b>	Atrésie tricuspide
		Atrésie mitrale	<b>1205</b>	Atrésie mitrale
		Atrésie pulmonaire à septum intact	<b>1208</b>	Syndrome d'atrésie pulmonaire-septum ventriculaire intact
		Hypoplasie isolée du ventricule droit	<b>439</b>	Hypoplasie ventriculaire droite isolée
	<b>CANAL ATRIOVENTRICULAIRE DESEQUILIBRE</b>	Canal atrioventriculaire complet avec hypoplasie ventriculaire	<b>99067</b>	Canal atrioventriculaire complet avec hypoplasie ventriculaire
		Canal atrioventriculaire partiel avec hypoplasie ventriculaire	<b>576232</b>	Canal atrioventriculaire partiel avec hypoplasie ventriculaire
<b>CARDIOPATHIES DE LA VOIE D'EJECTION</b>	<b>TETRALOGIE DE FALLOT</b>	Tétralogie de Fallot	<b>3303</b>	Tétralogie de Fallot
		Atrésie pulmonaire à septum ouvert (APSO)	<b>1207</b>	Syndrome d'atrésie pulmonaire-communication interventriculaire
		Tétralogie de Fallot avec agénésie des valves pulmonaires	<b>101206</b>	Tétralogie de Fallot avec agénésie des valves pulmonaires



	TRANSPOSITION DES GROS VAISSEAUX	Transposition des gros vaisseaux	<b>860</b>	Transposition des gros vaisseaux
		Transposition des gros vaisseaux (TGV) isolée	<b>216718</b>	Transposition isolée congénitalement non corrigée des gros vaisseaux
		Transposition des gros vaisseaux (TGV) associée à d'autres malformations cardiaques	<b>216729</b>	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux avec malformation cardiaque
		Transposition des gros vaisseaux (TGV) + coarctation	<b>99042</b>	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux avec coarctation
<b>CARDIOPATHIES DE LA VOIE D'ÉJECTION</b>	VENTRICULE DROIT A DOUBLE ISSUE	Ventricule droit à double issue (VDDI)	<b>3426</b>	Ventricule droit à double issue
		Ventricule droit à double issue (VDDI) avec CIV sous-aortique ou « doubly committed » (VDDI type CIV)	<b>423693</b>	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire
		Ventricule droit à double issue (VDDI) avec CIV sous-aortique ou « doubly committed », et sténose pulmonaire (VDDI type Fallot)	<b>99043</b>	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire et sténose pulmonaire
		Ventricule droit à double issue (VDDI) avec CIV sous-pulmonaire (VDDI type TGV)	<b>99045</b>	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-pulmonaire
		VDDI avec CIV non committed (à distance des gros vaisseaux)	<b>99046</b>	VDDI avec CIV non committed (à distance des gros vaisseaux)
	VENTRICULE GAUCHE A DOUBLE ISSUE	Ventricule gauche à double issue (VGDI)	<b>3427</b>	Ventricule gauche à double issue
	TRONC ARTERIEL COMMUN	Tronc artériel commun	<b>3384</b>	Tronc artériel commun



	INTERRUPTION DE L'ARCHE AORTIQUE	Interruption de l'arche aortique (SAUF TYPE A)	<b>2299</b>	Interruption de la crosse aortique
<b>ANOMALIES COMPLEXES DES ARTERES CORONAIRES</b>		Anomalie de naissance d'une artère coronaire à partir de l'artère pulmonaire (ALCAPA, ARCAPA)	<b>541507</b>	Anomalie de naissance d'une artère coronaire à partir de l'artère pulmonaire
		Sténose ou atrésie ostiale coronaire	<b>99087</b>	Sténose ou atrésie ostiale coronaire
<b>TUNNEL AORTO-VENTRICULAIRE</b>		Tunnel aorto-ventriculaire	<b>3400</b>	Tunnel aorto-ventriculaire
<b>NOUVEAU CODE</b>		Cœur univentriculaire	<b>1464</b>	
	HYPOPLASIE DU VENTRICULE DROIT	Hypoplasie du ventricule droit isolée	<b>439</b>	
		Syndrome d'atrésie pulmonaire-septum ventriculaire intact	<b>1208</b>	

#### 4. Saisir quand le code Orphanet est inexistant

Actuellement certaines pathologies ne possèdent pas de codes Orphanet. En attendant leur dans la nomenclature Orphanet, il est indiqué d'utiliser des codes issus des thesaurus pour la description Phénotypique (HPO) ou la Classification internationale des maladies (CIM-10), pour se faire se référer aux tableaux précédents de la section III pour saisir les pathologies qui n'ont pas de code Orphanet maladie ou sous-type de maladie.

Dans le cas où aucun code n'a été retrouvé pour décrire la pathologie, il est préconisé d'utiliser un code de substitution par défaut en rajoutant **obligatoirement** le nom de la pathologie dans le champ « **Commentaire** ».

- A ce stade, Seules les pathologies suivantes sont concernées par cette configuration :
  - **Syndrome de repolarisation précoce** ;
  - **MEPPC (Multifocal Ectopic Purkinje-related Premature Contractions)** ;
  - **CRDS (Calcium Release Deficiency Syndrome)**.

**Nota bene** : une demande de création de code est actuellement en cours auprès de la BNDMR pour ces pathologies.



## IV. Exploitation des données

### 1. Extraction des données d'un seul patient

Sur la fiche récapitulative du patient, vous pouvez exporter ses données dans un tableau Excel grâce à l'onglet « **Extraire sous Excel** » dans le menu secondaire d'actions rapides.

The screenshot shows a patient summary page for 'Test ESSAI'. The left sidebar contains patient identification and contact information. The main content area is divided into two sections: 'Validé' (Validated) and 'Confirmé SYNDROME DU QT LONG FAMILIAL' (Confirmed SYNDROME OF LONG QT FAMILYAL). The 'Confirmé' section includes a table with diagnostic details:

Caractérisation génétique du diagnostic	Non
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Test génétique
Précision de la(des) technique(s) utilisée(s)	Chromosomique (caryotype, FISH)
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome du QT long familial (#768)
Description clinique	
Signes atypiques	
Gènes	
Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)	
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié
Moment des premiers signes	Inconnu
Moment du diagnostic clinique	Inconnu
Cas sporadique ou familial	
Mode de transmission	
Commentaire	
Issu d'une union consanguine	

### 2. Extraction d'une liste de patients

Vous pouvez exporter la liste de tous les patients du centre ou d'un médecin/professionnel de santé (menu déroulant : « **Patients du site** » ou « **Mes fiches patients** ») dans un tableau Excel grâce à l'onglet « **télécharger les dossiers complets** » dans le menu secondaire d'actions rapides. Vous pouvez appliquer différents filtres afin de trier les patients dont vous souhaitez récupérer les données.

The screenshot shows the 'Fiches patient du site' page. The filter section includes dropdown menus for 'Identité', 'Sexe', 'Diagnostic maladie rare (Orphanet)', 'Maladie complexe non rare (CIM-10)', and 'Etat du diagnostic'. Below the filters is a table of results with columns for 'Statut', 'Identité', 'Diagnostic(s)', 'Sexe', 'Date de naissance', and 'Créé le'.

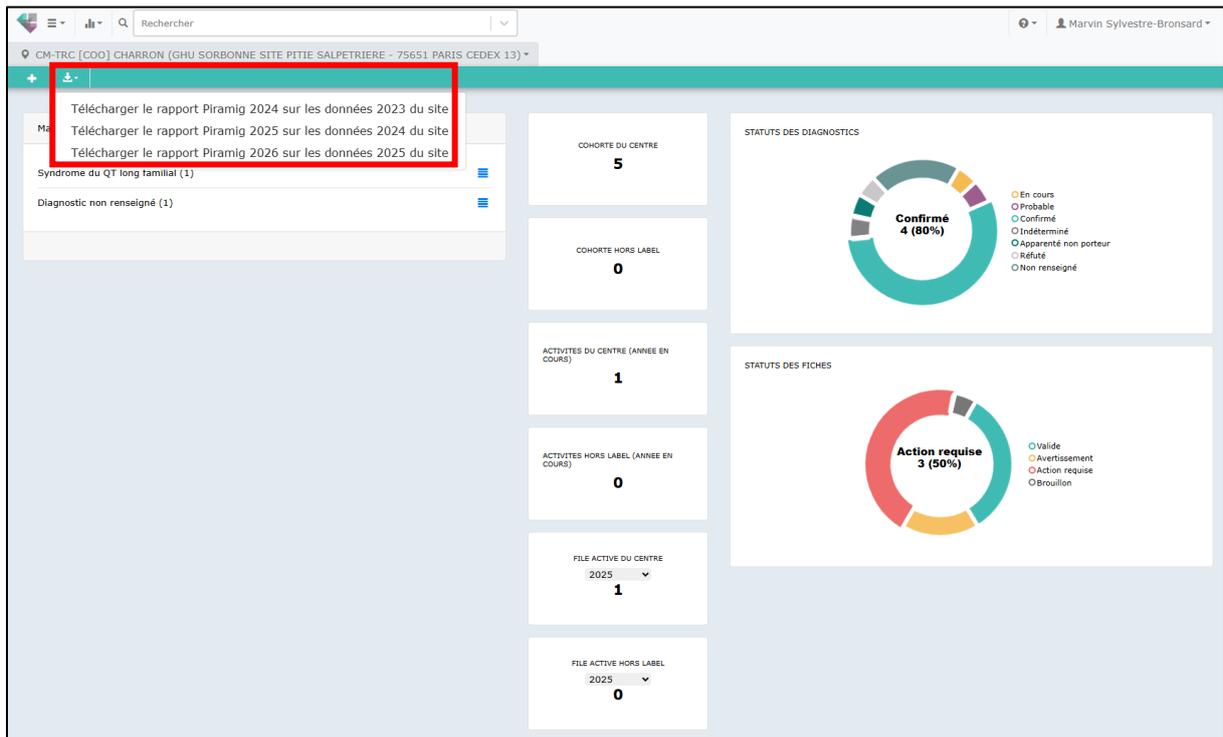
Statut	Identité	Diagnostic(s)	Sexe	Date de naissance	Créé le
Action requise	test TEST TEST		Masculin	05/05/1955	22/09/2023
Validé	test ESSAI	Confirmé ORPHA:768 Syndrome du QT long familial	Masculin	02/05/1966	05/05/2023



### 3. Extraction des données pour le rapport PIRAMIG

Pour faciliter le remplissage des rapports PIRAMIG, vous pouvez extraire les chiffres sous format Excel.

Accédez au tableau de bord de votre site à partir de toutes les pages de l'application, en cliquant sur l'icône  du menu principal. Dans la barre turquoise du menu d'actions rapides, cliquez sur le bouton exporter « **Télécharger le rapport Piramig 20XX sur les données 20XX du site** ».



The screenshot shows a web dashboard for a medical center. On the left, a sidebar menu is visible with three download options highlighted in a red box: 'Télécharger le rapport Piramig 2024 sur les données 2023 du site', 'Télécharger le rapport Piramig 2025 sur les données 2024 du site', and 'Télécharger le rapport Piramig 2026 sur les données 2025 du site'. The main dashboard area contains several data cards and charts. The 'COHORTE DU CENTRE' card shows 5 patients. The 'STATUTS DES DIAGNOSTICS' chart shows 4 confirmed cases (80%) with a legend including 'En cours', 'Probable', 'Confirmé', 'Indéterminé', 'Apparenté non porteur', 'Refuté', and 'Non renseigné'. The 'ACTIVITES DU CENTRE (ANNEE EN COURS)' card shows 1 activity. The 'STATUTS DES FICHES' chart shows 3 action-requiring cases (50%) with a legend including 'Valide', 'Avertissement', 'Action requise', and 'Brouillon'. Other cards show 'COHORTE HORS LABEL' (0), 'ACTIVITES HORS LABEL (ANNEE EN COURS)' (0), 'FILE ACTIVE DU CENTRE 2025' (1), and 'FILE ACTIVE HORS LABEL 2025' (0).

### 4. Impasse diagnostique

Concernant la filière Cardiogen, l'impasse diagnostique peut être définie à **deux niveaux** : l'« entité clinique » et la « cause étiologique ».

#### a. Impasse diagnostique au sens de l'entité clinique :

Tout patient avec une maladie cardiaque exprimée mais sans diagnostic clinique précis. L'item « statut actuel du diagnostic » dans BaMaRa est codé en « **indéterminé** » si toutes les investigations cliniques sont terminées.

**Important** : Tout patient avec une maladie exprimée mais sans diagnostic clinique précis, par exemple « Fibrillation Ventriculaire Idiopathique », est considéré comme étant en impasse diagnostique et de ce fait l'item « Statut actuel du diagnostic » doit être codé en « **indéterminé** ».



## b. Impasse diagnostique au sens de la cause étiologique (génétique) :

Tout patient avec un **diagnostic clinique posé « Confirmé » ou « Probable »** et des investigations étiologiques terminées mais sans diagnostic de la cause étiologique de la pathologie est alors considéré comme étant en impasse diagnostique au sens de l'étiologie.

**Exemple :** analyses génétiques négatives.

Avant l'implémentation du SDM génomique dans BaMaRa, tous les patients avec un résultat d'analyse génétique négatif devaient être signalés dans le champ « **Commentaire** » de la partie « **Diagnostic** » avec la phrase « **BGN – Bilan Génétique Négatif** ».

Aujourd'hui, l'**impasse diagnostique au sens étiologique doit être renseignée via l'item « caractérisation génétique du diagnostic »**.

## V. FAQ

*Les questions ci-dessous sont les plus fréquemment posées. Elles sont reprises en partie du site de la BNDMR.*

*Pour plus d'informations vous pouvez suivre ce lien : [https://www.bndmr.fr/wp-content/uploads/2021/05/FAQ\\_BaMaRa\\_05-2021.pdf](https://www.bndmr.fr/wp-content/uploads/2021/05/FAQ_BaMaRa_05-2021.pdf) et contacter Mr. Marvin Sylvestre ([marvin.sylvestrebronsard@aphp.fr](mailto:marvin.sylvestrebronsard@aphp.fr))*

### 1. Le code Orphanet de la maladie correspondant au diagnostic de mon patient n'est pas mentionné dans les tableaux, que faire ?

Il faudra signaler la maladie manquante à la filière (chargé de mission) qui se chargera de traiter votre demande.

### 2. Tous les champs d'une fiche patient sont grisés, comment faire pour pouvoir les modifier ?

Vous êtes amené à prendre en charge pour la première fois un patient qui est déjà pris en charge dans un autre site maladies rares de votre hôpital. Vous constaterez qu'il est impossible de modifier la fiche du patient de prime abord : les champs apparaissent en grisé. Pour pouvoir la modifier, il faut indiquer que ce patient est également suivi dans votre site maladies rares (celui indiqué en haut de page à droite sous le logo) en lui ajoutant une prise en charge et/ou une activité sur votre site maladies rares.

Vous pourrez alors modifier les parties communes de la fiche du patient. Seules les prises en charge et les activités réalisées par le premier site ne pourront être modifiées

### 3. Je souhaite pouvoir compter les activités maladies rares par professionnel sur l'année en cours. Comment faire ?

Sur BaMaRa, cliquez sur l'icône liste, et sélectionnez « patients du site ». Dans la partie des filtres, cliquez sur le signe + pour afficher plus de filtres. Indiquez une fourchette de date dans le champ date puis cliquez sur « télécharger » dans la barre de menu turquoise. Allez dans l'onglet « activités » du fichier Excel puis filtrez les résultats par professionnel, année considérée et type d'activité.



#### **4. Comment faire pour supprimer une fiche en doublon dans BaMaRa ?**

Si les deux fiches patients ont été créées dans votre site maladies rares, vous pouvez faire une demande de suppression d'une des fiches en cliquant sur la poubelle à côté du nom du patient. Il faudra justifier cette demande de suppression en indiquant qu'il s'agit d'un doublon. Pensez à reporter les informations de la fiche à supprimer dans la fiche que vous conserverez.

#### **5. J'ai créé une activité en double, puis-je en supprimer une ?**

Vous pouvez facilement supprimer une activité à partir de la fiche du patient. Dans la partie Activités, cliquez sur la poubelle en début de ligne de l'activité à supprimer. Attention, toute suppression d'activité est définitive.

#### **6. Mon patient a plusieurs diagnostics identiques, comment puis-je les supprimer ?**

Vous pouvez facilement supprimer un diagnostic à partir de la fiche du patient. Dans la partie Diagnostic, cliquez sur la poubelle en haut à droite du cadre du diagnostic à supprimer. Attention, toute suppression de diagnostic est définitive.

#### **7. Un praticien du centre A, hôpital X organise des consultations avancées à l'hôpital Y, comment coder cette activité ?**

Ceci est décrit dans le guide des variables disponible sur le site de la BNDMR. Dans l'onglet « prise en charge », indiquer comme centre de rattachement du patient le centre A, en revanche dans l'onglet « activité », indiquer le lieu de l'activité « autre » et préciser la commune ou le pays de l'hôpital Y.

#### **8. Les avis personnels d'expertise et avis en salle concernent-ils uniquement les médecins ?**

Non, tout personnel para ou périmédical peut également en réaliser. Attention cependant, seuls les avis d'expertise rendus par des médecins compteront dans les rapports d'activité PIRAMIG à partir de la campagne 2022.

#### **9. Combien de temps cela prend-il pour valider son compte sur BaMaRa après création ?**

Cela dépend de votre établissement, mais cela prend généralement 24 à 48h. En effet, une vérification de votre identité est faite par les gestionnaires des comptes de BaMaRa, et une action doit être faite à la main dans l'application pour vous autoriser l'accès à BaMaRa.

#### **10. Les comptes BaMaRa sont gérés au niveau local par les équipes informatiques des hôpitaux. Pourriez-vous diffuser la liste des référents BaMaRa des services informatiques ?**

Cette liste est à disposition des chefs de projets et chargés de mission des filières de santé maladies rares. En cas de besoin (compte n'ayant pas été activé plusieurs jours après votre inscription, site maladies rares manquant...), contactez votre filière.



**11. Mon patient est atteint d'une pathologie qui n'entre pas dans le scope de ma labellisation, que faire ?**

Afin d'objectiver le fait que votre service pourrait prétendre à une future labellisation pour un centre de référence pour lequel il n'est pas labellisé à ce jour, vous avez la possibilité de saisir dans BaMaRa des activités pour des patients atteints de pathologies qui ne font pas partie de votre labellisation.

Pour cela, sélectionnez dans le centre de prise en charge la modalité « hors label ». Ces patients n'entreront pas dans la file active du centre de référence pour lequel vous avez été labellisé, ni dans votre décompte d'activité pour ce centre (et donc ne compteront pas pour PIRAMIG).

**12. Doit-on saisir les avis envoyés par mails ainsi que les avis téléphoniques donnés à d'autres professionnels ?**

Oui, si vous souhaitez valoriser cette activité, qui est par ailleurs un item demandé dans les rapports PIRAMIG.

**13. Lors de consultation multidisciplinaire ou de Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP), qui doit coder l'activité ?**

Seul le médecin référent du dossier du patient ajoute une activité de consultation pluridisciplinaire ou de RCP. Il peut indiquer le nom des autres intervenants s'il le souhaite. Les autres membres qui donnent un avis sur un dossier pourront valoriser leur activité via les plateformes de RCP, et non dans BaMaRa.

**14. Un patient d'un site MR est hospitalisé dans un autre établissement de santé et le staff appelle le site MR pour avis : comment le site MR peut-il valoriser son activité ?**

L'activité peut être codée en « avis personnel d'expertise sur un dossier ».

## VI. Liens utiles

Afin d'approfondir vos connaissances de la base de données BaMaRa, vous trouverez ci-dessous un lien menant à toute la documentation créée par la BNDMR :

- Les activités à coder ;
- Le guide utilisateur BNDMR ;
- Le guide des variables ;
- La FAQ BaMaRa/BNDMR ;
- Les règles de réconciliation des données lors des envois du DPI vers BaMaRa.

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

Vous trouverez également les informations légales en lien avec la BNDMR, notamment la note d'information patient, au lien suivant :

<https://www.bndmr.fr/espace-patients/informations-legales/>

