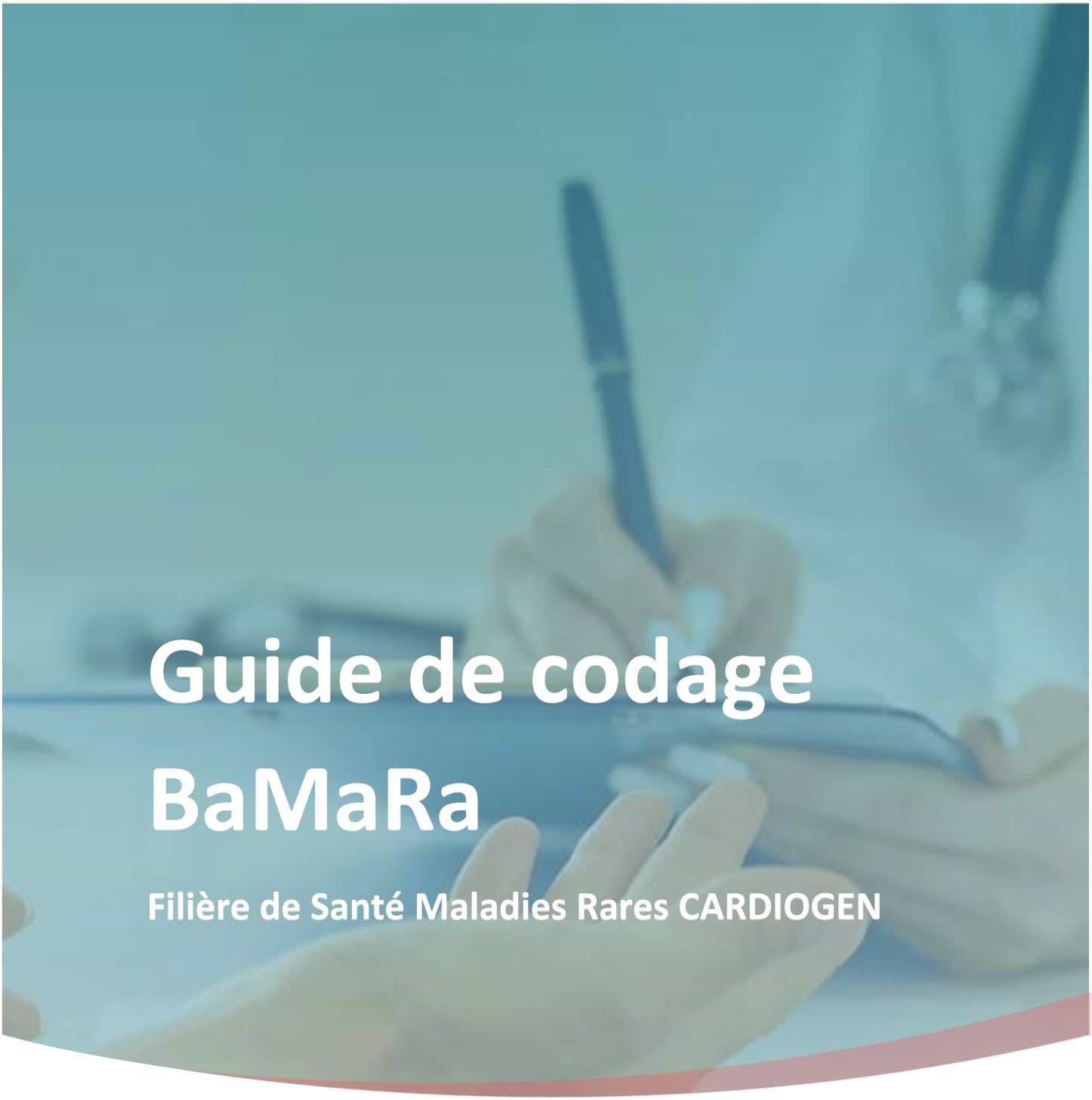


Guide de codage BaMaRa

Filière de Santé Maladies Rares CARDIOGEN

Version – Septembre 2026

cardiogen
filière nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares

filières de santé
maladies rares

SOMMAIRE

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

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 (en mettant en copie : contact@filiere-cardiogen.fr) ;

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

Il s'agit de deux bases de données interconnectées crées 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

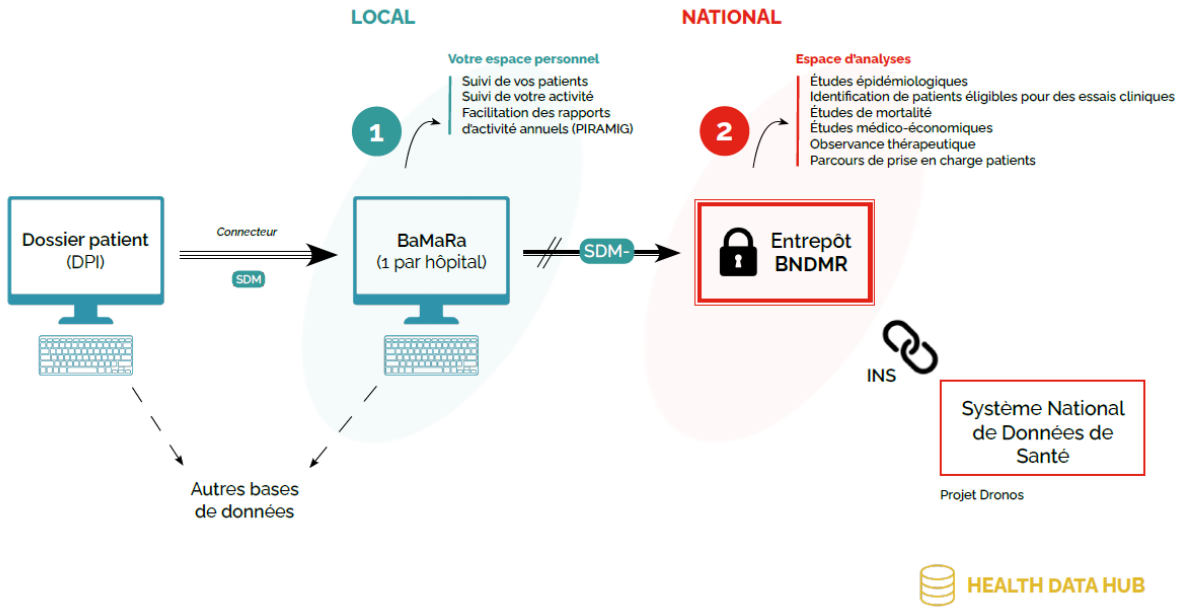
La BNDMR est un **entrepôt de données de santé** (EDS) qui utilise les données antonymisées récoltées depuis l'application BaMaRa à des **fins de recherche**.

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 entres 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.

Veuillez 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

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/

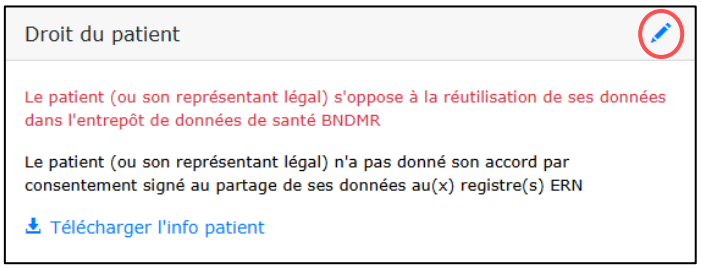
b. Information du patient pour la BNDMR *dans le cadre de la recherche*

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.

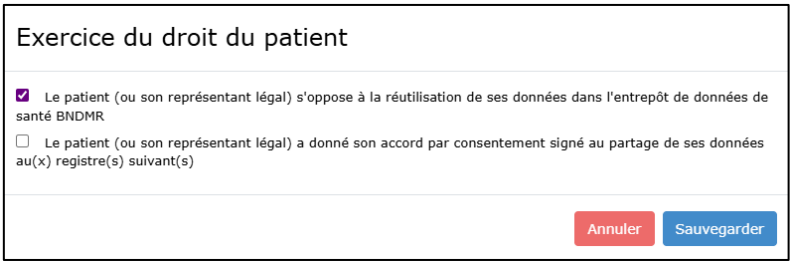
Note d'information BNDMR téléchargeable ici : https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bndmr/

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.



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



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

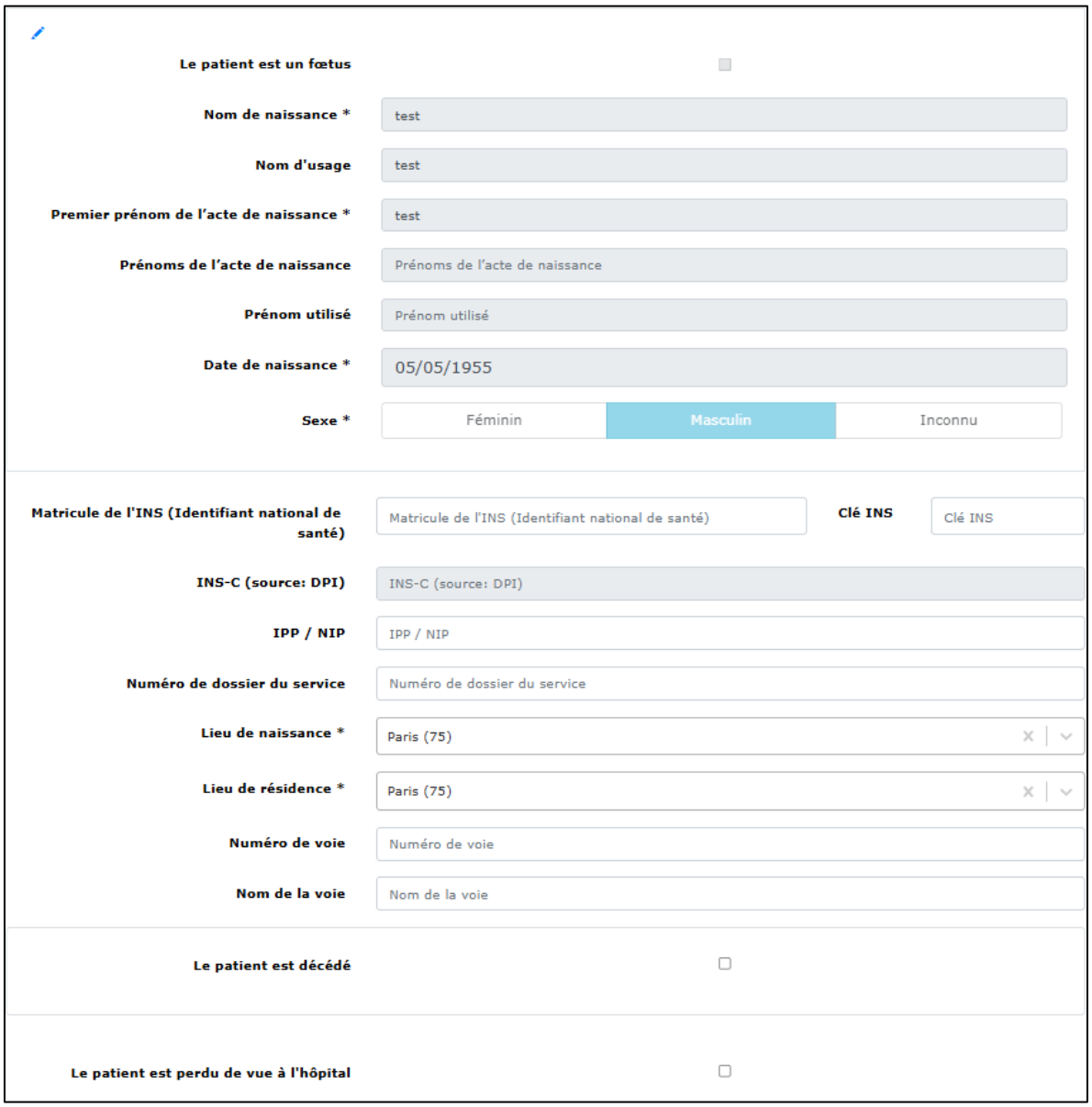
L'application BaMaRa est composée de 6 onglets constituant le « set de données minimal » de l'application. Certains items sont obligatoires (signalés par *), d'autre sont optionnels.

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 :

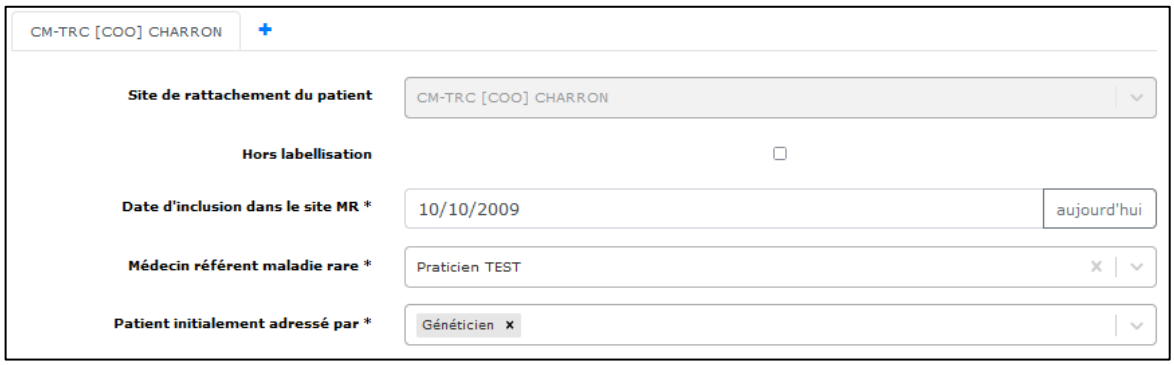
- **4** onglets sont **à saisir** : **« Données administratives », « Prise en charge », « Activité »** et **« Diagnostic »** ;
- **2** onglets concernent moins la filière, **« Anté et Néonatal »** et **« Recherche »**, qui par ailleurs ne comportent **pas d'items obligatoires**.
  Ces 2 onglets ne sont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



- 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 »

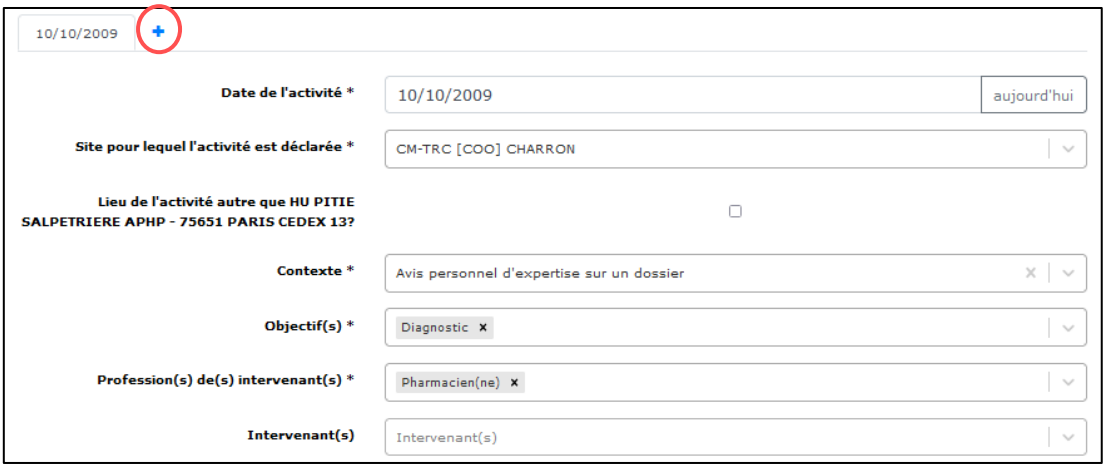


- **Site de rattachement du patient :** par défaut, votre centre apparait dans cet item ;
- **Hors labellisation :** si le patient est vu pour une pathologie hors champ de labellisation du centre, sélectionnez « hors label ».

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.

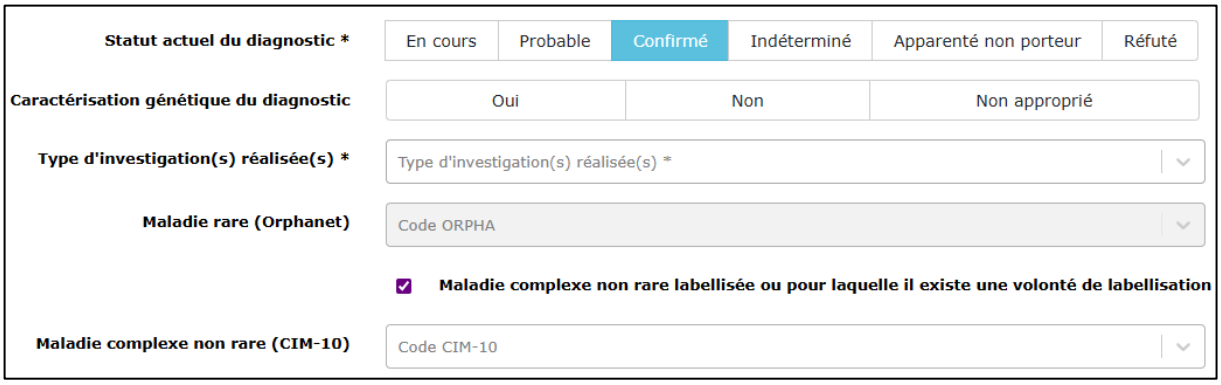
5. Saisie de l'onglet « Diagnostic »

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 :



  - **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)** » apparait. 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** ».



- **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** » :

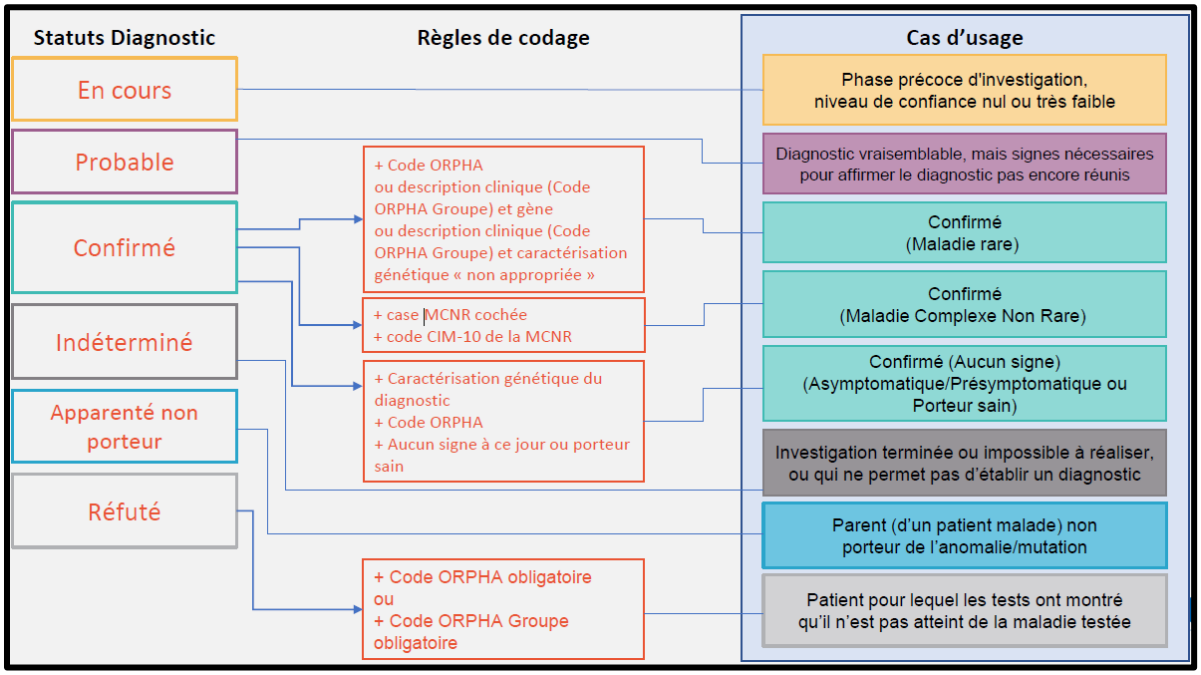
- **« Oui »** : les analyses génétiques menées ont permis de déterminer la cause de la maladie -> **Pas d'impasse diagnostique au sens étiologique** ;
- **« Non »** : les analyses génétiques menées n'ont pas permis de déterminer la cause de la maladie (Bilan Génétique Négatif – BGN) -> **Impasse diagnostique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

Attention :

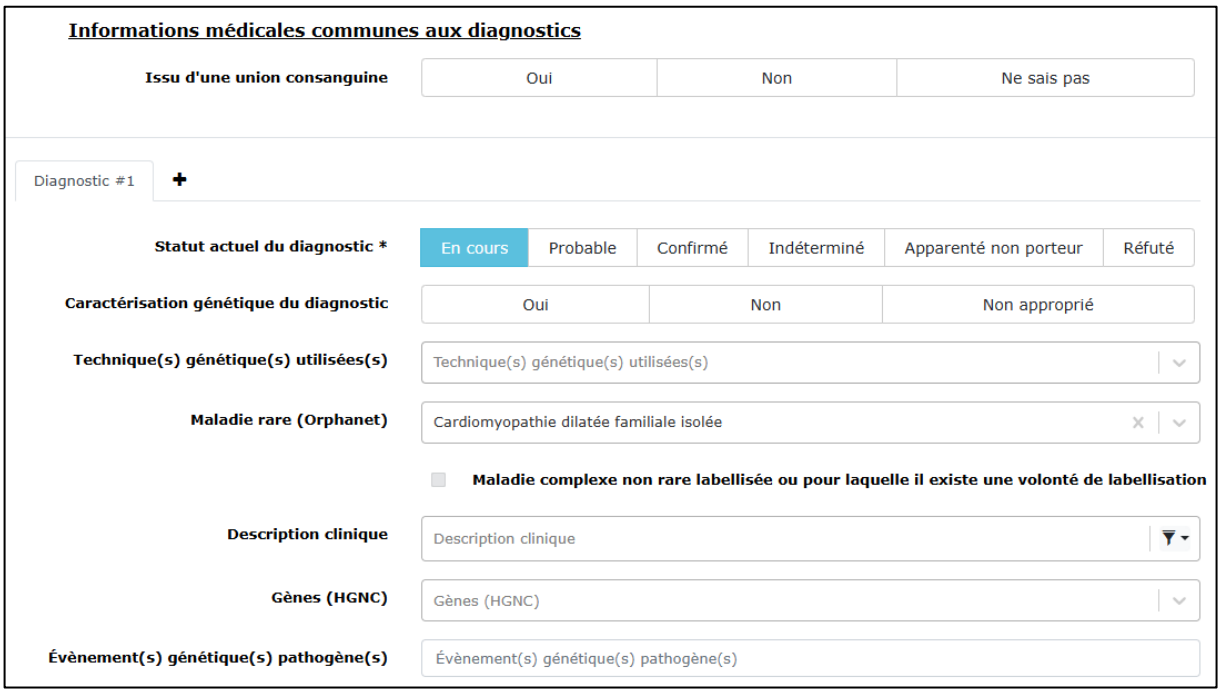
- Concerne par exemple tout patient diagnostiqué *« **Fibrillation Ventriculaire Idiopathique** »*, qui doit être codé « **indéterminé** ».
- Peut concerner également tout **sujet jeune** sans étiquette clinique précise, avec ou sans **contexte familial,** qui **a une anomalie cardiaque** (Trouble du 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.

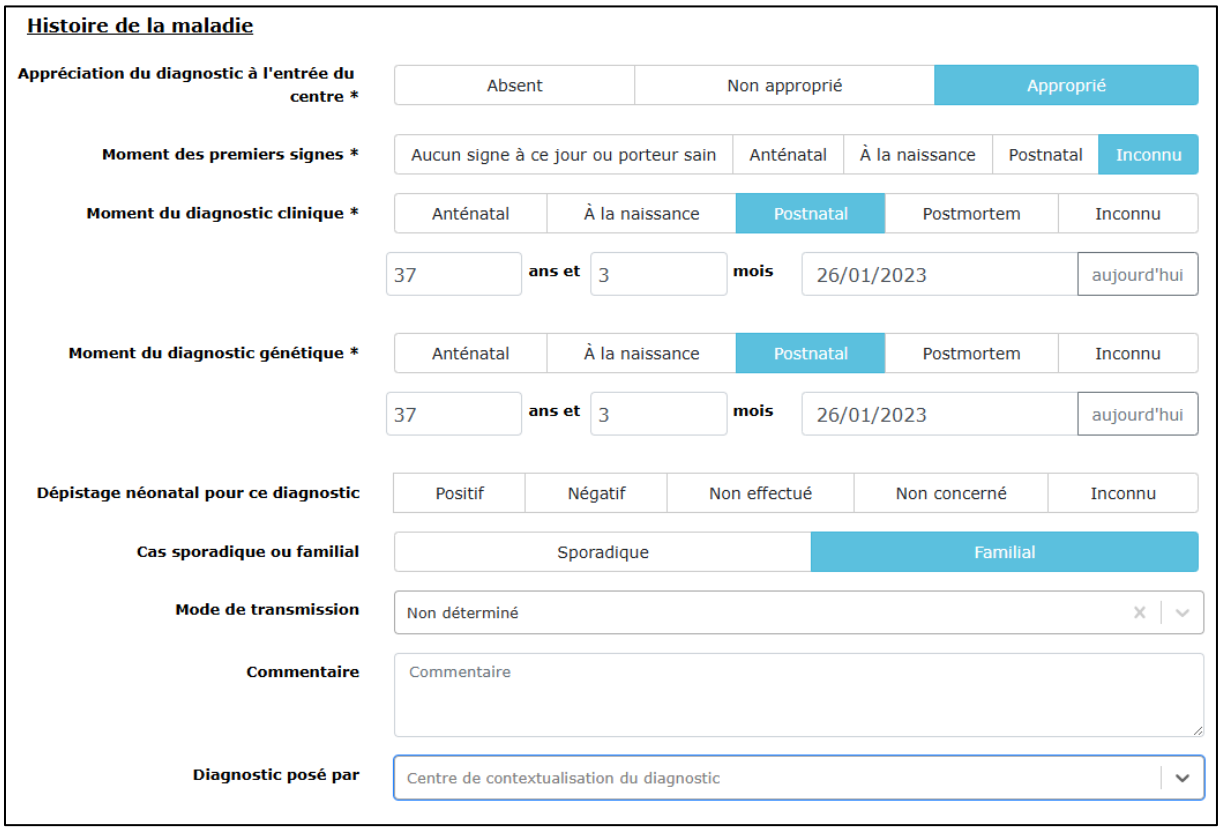

Statuts Diagnostic
Règles de codage
Cas d'usage
En cours
Probable
Confirmé
Indéterminé
Apparenté non porteur
Réfuté
+ Code ORPHA ou description clinique (Code ORPHA Groupe) et gène ou description clinique (Code ORPHA Groupe) et caractérisation génétique « non appropriée »
+ case MCNR cochée
+ code CIM-10 de la MCNR
+ Caractérisation génétique du diagnostic
+ Code ORPHA
+ Aucun signe à ce jour ou porteur sain
+ Code ORPHA obligatoire ou + Code ORPHA Groupe obligatoire
Phase précoce d'investigation, niveau de confiance nul ou très faible
Diagnostic vraisemblable, mais signes nécessaires pour affirmer le diagnostic pas encore réunis
Confirmé (Maladie rare)
Confirmé (Maladie Complexe Non Rare)
Confirmé (Aucun signe) (Asymptomatique/Présymptomatique ou Porteur sain)
Investigation terminée ou impossible à réaliser, ou qui ne permet pas d'établir un diagnostic
Parent (d'un patient malade) non porteur de l'anomalie/mutation
Patient pour lequel les tests ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie testée

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



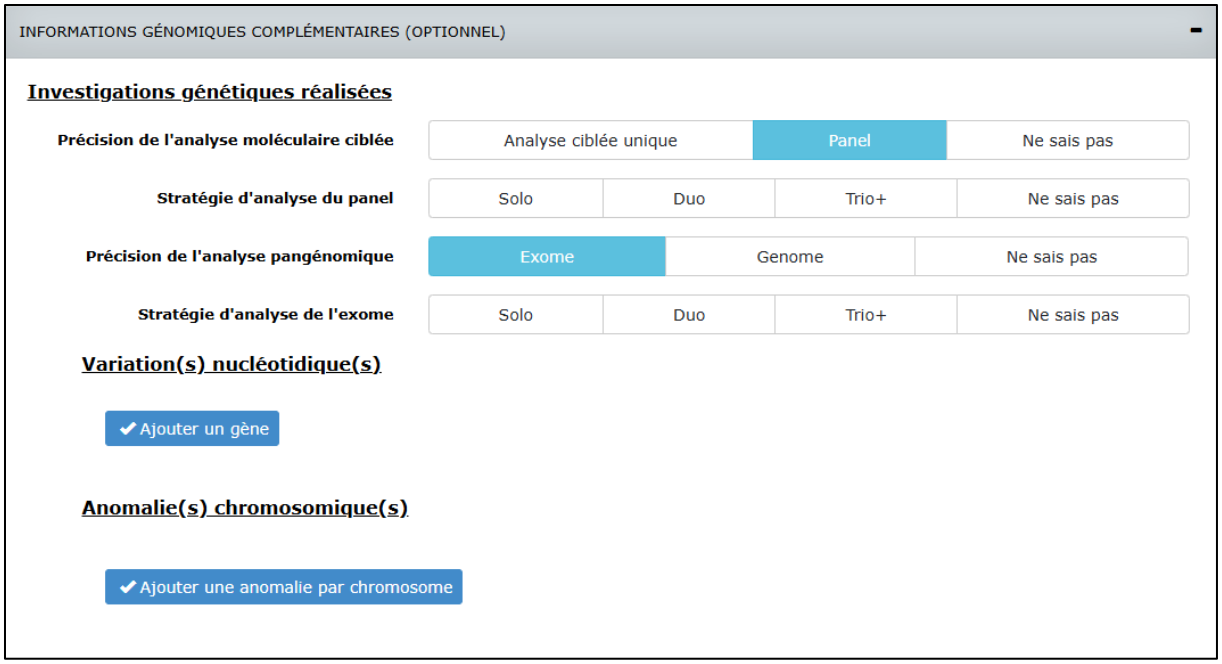
- **Techinique(s) génétique(s) utilisée(s)** : renseigner toutes les techniques d'analyses génétiques réalisées.
- **Maladie rare (Orphanet)** : ce champ est exclusif aux codes Orphanet. Il faut y renseigner les codes représentant une maladie ou un sous-type de maladie (**mais attention, pas un code 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** :



- **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)** » :



- **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 : "M**aladie 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 "M**aladie 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 **sans précision** (chapeau général) en **attente d'un diagnostic plus précis**
	Ataxie de Friedreich	**95**		
Cardiomyopathie dilatée	Cardiomyopathie dilatée idiopathique ou familiale	**154**		**Code usuel à prioriser pour les CMD** (forme familiale ou sporadique)
	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de la LMNA	**300751**		**Code principal à utiliser pour les laminopathies** (quel que soit le phénotype précis)

	Cardiomyopathie du péri-partum	**563**		
	Desminopathie	**98909**		
Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène héréditaire isolée	**217656**		Sous-type possible (en remplacement du chapeau général dans "M**aladie rare**") : - ORPHA:**293910** Inherited isolated arrhythmogenic cardiomyopathy, dominant-right variant **(DVDA)** - ORPHA:**293888** Inherited isolated arrhythmogenic cardiomyopathy, dominant-left variant - ORPHA:**293899** Inherited isolated arrhythmogenic ventricular dysplasia, biventricular variant
	Maladie de Naxos	**34217**		
NCVG	Non compaction ventricule gauche (NCVG)	**54260**		
Maladies Neuromusculaires (Non mitochondriales)	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**		
Cardiomyopathie restrictive	Cardiomyopathie restrictive familiale ou idiopathique	**75249**		**Code usuel pour toute CMR**
	Fibrose endomyocardique / Fibroélastose endocardique	**2022**		
	Fibrose endomyocardique tropicale	**75565**		
	Sclérodermie Systémique	**90291**		
	Syndrome hyperéosinophilique primitif	**314950**		
	Syndrome hyperéosinophilique Secondaire	**314962**		

	Sarcoidose	**797**		
Autres	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**	**En attente de création de nouveaux codes Orpha**
Autres formes pédiatriques	Syndrome de Noonan	**648**		
	Syndrome de Costello	**3071**		
	Maladie de Gaucher type 1	**77259**		
	Syndrome de Hurler	**93473**		
Tumeurs	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	**65283**		**QT long type 8** 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 du QT long congénital isolé *(Syndrome de Romano-Ward)*	**101016**		**QT long type 1; 2; 3; 4; 5; 6; 9; 10; 11; 12** Possibilité de préciser le gène muté associé au QT long congénital isolé : - ORPHA:**727126** sans anomalie génétique causale connue - ORPHA:**727141** associé à KCNQ1 - ORPHA:**727149** associé à KCNH2 - ORPHA:**727156** associé à CACNA1C - ORPHA:**727163** associé à TRDN - ORPHA:**727178** associé à KCNE2 - ORPHA:**727185** associé à KCNE1 - ORPHA:**727192** associés aux calmodulines - ORPHA:**727203** associé à SCN5A
	QT long - Syndrome d'Andersen-Tawil	**37553**		**QT long type 7**
	Syndrome du QT court (familial)	**51083**		
	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique (TVC)	**3286**		Possibilité de préciser le gène muté associé à la TVC : - ORPHA:**730728** sans anomalie génétique causale connue - ORPHA:**730618** associé à RYR2 - ORPHA:**730631** associé à CASQ2 - ORPHA:**730644** associé à TECRL

				- ORPHA:**730682** associé à TRDN - ORPHA:**730657** associé aux calmodulines
	Syndrome des Torsades de pointes à couplage court	**51084**		
	Fibrillation ventriculaire idiopathique	**228140**		
	Syndrome de repolarisation précoce	**728619**		
	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance gauche (CAVG)	**293888**		
	MEPPC : Multifocal Ectopic Purkinje-related Premature Contractions	**723139**		
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	**166282**		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	**439854**		
Mort subite	Mort subite	NA	**HPO : 0001645**	A **utiliser en description clinique** 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
CRDS : Calcium Release Deficiency Syndrome	Syndrome du déficit de la libération du calcium	**726788**		

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 CONGENITALE 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 cimeterre	**185**	Syndrome de cimeterre
	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

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

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

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

4. Saisir quand le code Orphanet est inexistant

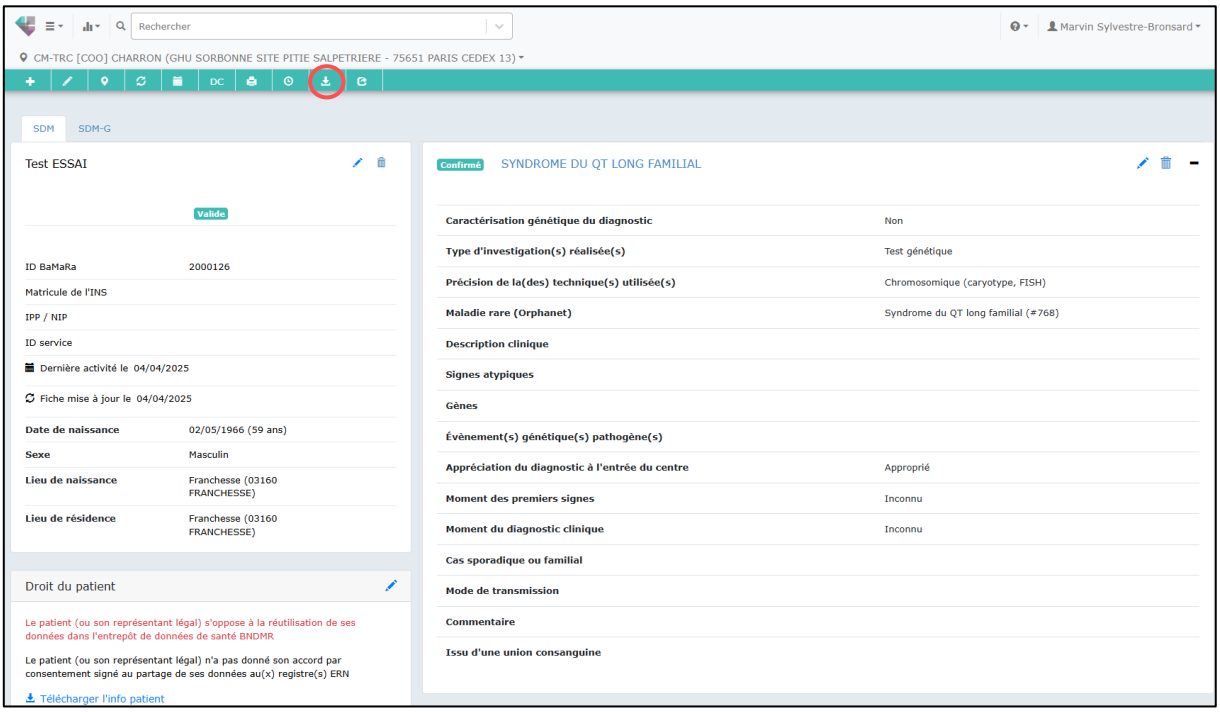
Actuellement certaines pathologies ne possèdent pas de codes Orphanet. En attendant leur dans la nomenclature Orphanet, il est indiqué d'utiliser des codes issus des thesaurus pour la description Phénotypique (HPO) ou la Classification internationale des maladies (CIM-10), pour se faire se référer aux 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 ».**

IV. Exploitation des données

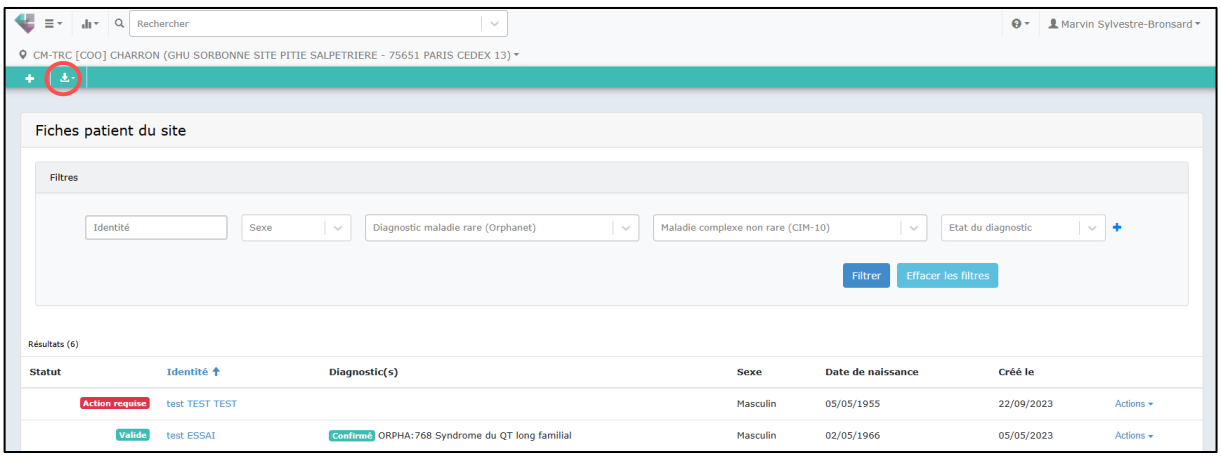
1. Extraction des données d'un seul patient

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.



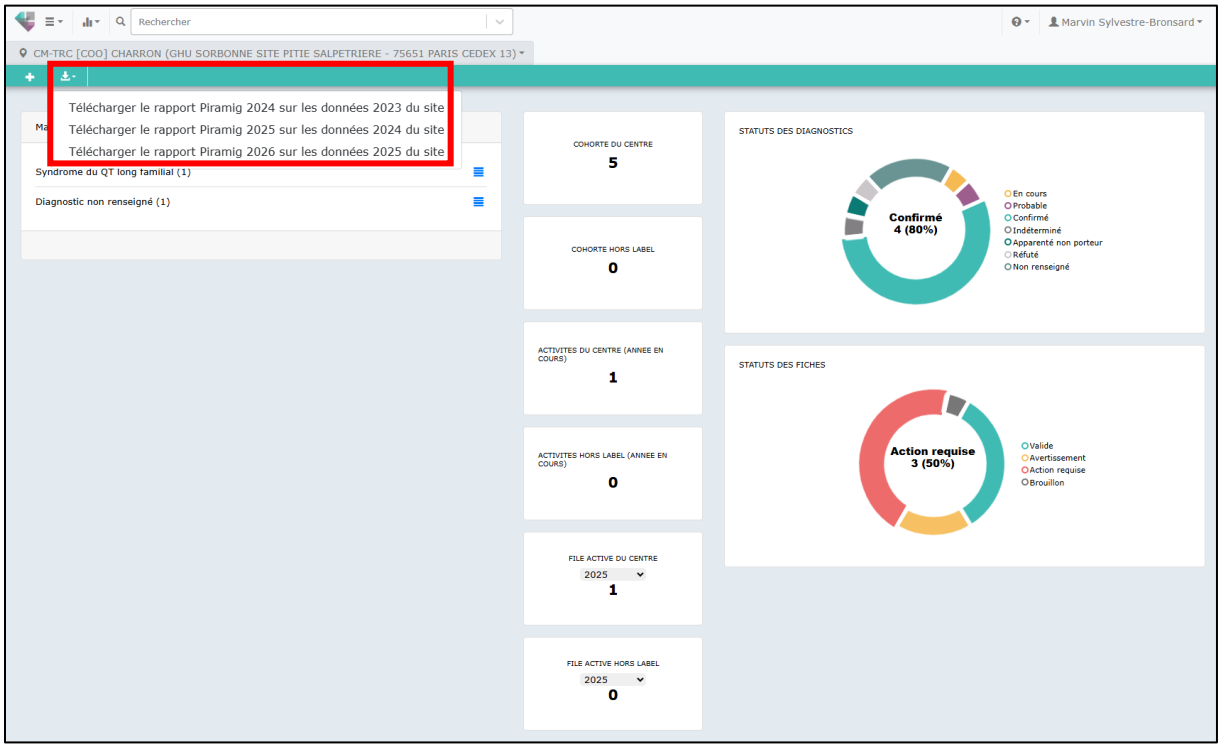
2. Extraction d'une liste de patients

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.



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** ».



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
et contacter Mr. Marvin Sylvestre (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 atteint 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/