

# Guide de saisie des Pathologies endocriniennes rares BaMaRa

## Table des matières

<b>I. BNDMR et déploiement BaMaRa .....</b>	<b>3</b>
1) BNDMR : Banque Nationale de Données Maladies Rares .....	3
2) Déploiement BaMaRa .....	3
<b>II. Information patient : BaMaRa &amp; entrepôt BNDMR .....</b>	<b>4</b>
1) Information patient pour BaMaRa (soin) .....	4
2) Information patient pour l'entrepôt BNDMR (recherche).....	4
<b>III. CRMR affiliés à Firendo.....</b>	<b>5</b>
<b>IV. Compte BaMaRa .....</b>	<b>5</b>
1) Inscription à BaMaRa .....	5
2) Connexion à BaMaRa .....	7
3) Accompagnement BaMaRa.....	7
<b>V. Page accueil .....</b>	<b>8</b>
1) Menu principal.....	8
2) Accueil de BaMaRa .....	8
<b>VI. Fiche patient BaMaRa.....</b>	<b>9</b>
1) Données administratives.....	9
1.1 Identité patient .....	9
1.2 Identifiant patient.....	9
1.3 Déclaration décès.....	10
1.4 Fœtus et BaMaRa .....	10
2) Aperçu global fiche patient.....	11
3) Statut fiche patient .....	12
4) Statut du diagnostic .....	13
<b>VII. Onglet Diagnostic .....</b>	<b>13</b>
1) Assertion du diagnostic.....	13
1.1 En cours .....	14
1.2 Probable.....	14
1.3 Confirmé .....	14

1.4	Indéterminé .....	14
1.5	Apparenté non porteur .....	14
1.6	Réfuté .....	14
1.7	Statuts diagnostic « en cours », « indéterminé », « apparenté non porteur » et « réfuté » .....	14
2)	Caractérisation génétique du diagnostic .....	14
3)	Type d'investigations réalisées .....	15
3.1	Clinique .....	15
3.2	Génétique .....	15
3.3	Biochimique .....	15
3.4	Biologie .....	16
3.5	Imagerie .....	16
3.6	Exploration fonctionnelle .....	16
3.7	Anatomopathologie .....	16
4)	Item « Maladie rare (orphanet) » .....	16
5)	Item Case « Maladie Complexe Non Rare (MCNR) ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation » .....	16
6)	Item « description clinique » .....	17
7)	Item 'signes atypiques' .....	17
8)	Item 'Gènes (HGNC)' .....	17
9)	Appréciation diagnostic à l'entrée du centre .....	17
9.1	Absent .....	17
9.2	Non approprié .....	17
9.3	Approprié .....	17
10)	Item 'Moment des premiers signes » .....	18
11)	Dépistage néonatal .....	18
<b>VIII.</b>	<b>Codage pathologies .....</b>	<b>18</b>
1)	Codes Orpha .....	18
2)	Choix centre référence .....	18
2.1	Pathologie labellisée pour 1 centre de référence .....	19
2.2	Pathologie labellisée pour plusieurs centres de référence .....	19
2.3	Enregistrer une pathologie en « hors label » .....	19
3)	Changement de site de rattachement en cas d'erreur de saisie .....	20
<b>IX.</b>	<b>Modalités de codage Pathologies Gynécologiques Rares (PGR) .....</b>	<b>20</b>
1)	Cas où la pathologie PGR est le diagnostic principal .....	20
2)	Cas où la pathologie PGR est la conséquence d'une maladie chronique rare .....	20
a)	Patient non enregistrée dans Bamara .....	20

b) Patiente déjà enregistrée dans Bamara par la filière labellisée pour la maladie chronique rare indiquée en diagnostic principal.....	21
<b>X. Codage des patients en impasse diagnostique .....</b>	<b>21</b>
1) Définition de l'impasse diagnostique (pour Firendo) .....	21
2) Coder un patient sans diagnostic dans BaMaRa .....	21
2.1 Codage des patients en impasse diagnostique.....	21
2.2 Code Orpha 616874 « Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète »..	22
<b>XI. Cas spécifiques (Codage BaMaRa) .....</b>	<b>22</b>
<b>Annexe 1 : Liste des abréviations utilisées .....</b>	<b>25</b>
<b>Annexe 2 : Règles de codage en fonction des statuts du diagnostic .....</b>	<b>26</b>
<b>Annexe 3 : Recommandations pour le codage.....</b>	<b>27</b>

## I. BNDMR et déploiement BaMaRa

### 1) BNDMR : Banque Nationale de Données Maladies Rares

La BNDMR a créé la base maladies rares (BaMaRa). BaMaRa est déployée progressivement pour que tous les centres de références maladies rares (CRM) et les centres de compétences maladies rares (CCMR) de France puissent utiliser cette base.

Sur le site internet de la BNDMR, de nombreuses ressources sont à disposition :

<http://www.bndmr.fr/>

- Notes d'information patient pour BaMaRa (soin) et entrepôt BNDMR

(recherche) : <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient/>

- Guide utilisateur, guide des variables, guide des nouveautés, foire aux

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

### 2) Déploiement BaMaRa

Fin 2022, 99% des sites maladies rares labellisés affiliés à Firendo ont la possibilité de renseigner BaMaRa en mode autonome. Certains des sites ont la possibilité d'utiliser le mode connecté.

- **Mode autonome** : saisie directe des informations dans l'application BaMaRa en ligne (*identifiant personnel du professionnel de santé pour connexion au BaMaRa de son hôpital*)
- **Mode connecté** : lien via un connecteur avec le Dossier Patient Informatisé (DPI). Quand mode connecté déployé : la saisie directe dans l'application BaMaRa en ligne est possible (mode autonome), car certaines informations ne pourront pas être issues du DPI et nécessiteront un passage par le mode autonome.

## II. Information patient : BaMaRa & entrepôt BNDMR

Le mode connecté de BaMaRa ne dispense pas de l'information patient pour BaMaRa et pour l'entrepôt BNDMR.

### 1) Information patient pour BaMaRa (soin)

- Information du traitement informatisé des données
- Principe de non-opposition du patient
- Obligation d'affichage de la note d'information pour visibilité par le patient lors de son parcours (ex : salle attente consultations, box de consultation, accueil hospitalisation, salle d'hospitalisation de jour ...)

Modèle de note d'information disponible sur site internet de la BNDMR à personnaliser :

<http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bamara/>

### 2) Information patient pour l'entrepôt BNDMR (recherche).

Une information individuelle relative à l'usage des données (désidentifiées) à des fins de recherche, lors de traitements sur les données de la BNDMR, doit être remise individuellement à chaque patient.

Note d'information individuelle patient téléchargeable :

<http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bndmr/>

Information de la remise de la note d'information et de l'opposition du patient tracée dans BaMaRa au moyen d'une case à cocher (disponible via le crayon dans le bloc « Droit du patient »).

- ➔ Format papier remis en main propre ou joint avec courrier
- ➔ Format électronique possible pour ceux ayant une boîte mails (s'assurer de la bonne réception)

#### Droit du patient

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

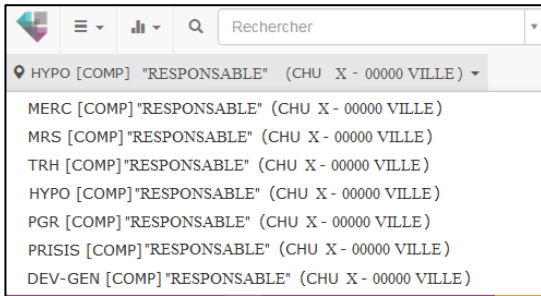
Le patient (ou son représentant légal) n'a pas donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN

[↓ Télécharger l'info patient](#)










*Les patients pour lesquels l'ancienne case « le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données » n'était pas cochée sont considérés comme s'étant opposé : Cela est modifiable dans BaMaRa selon le choix du patient.*

### III. CRMR affiliés à Firendo

En 2024 : 9 Centres de référence maladies rares affiliés à Firendo = 9 sites dans BaMaRa



*exemple : ici 7 centres de compétence représentés*

-  Centre de référence Maladies endocriniennes de la croissance et du développement (MERC)
-  Centre de référence Maladies rares de la surrénale (MRS)
-  Centre de référence Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)
-  Centre de référence Maladies rares de l'hypophyse (HYPO)
-  Centre de référence Pathologies gynécologiques rares (PGR)
-  Centre de référence Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS)
-  Centre de référence Développement génital : du fœtus à l'adulte (DEV-GEN)
-  Centre de référence Dyslipidémies rares (CEDRA)
-  Centre de référence Anorexies mentales à début précoces (AMP)

### IV. Compte BaMaRa

#### 1) Inscription à BaMaRa



#### Etape 1 :

- Se connecter sur : <https://bamara.bndmr.fr/>
- Cliquer sur : S'inscrire

**Etape 2 :**

- Compléter votre civilité, Prénom et Nom
- Renseigner un numéro de téléphone professionnel
- Remplir le formulaire avec mail professionnel (du type prenom.nom@chu-ville.fr)
- votre mot de passe doit avoir au moins :
  - 1 minuscule
  - 1 majuscule
  - 1 chiffre
  - 1 caractère spécial
  - 8 caractères minimum
- Profession : profession médicale, administratif, infirmier, ARC/TEC,...
  - Pour les professions médicales ou paramédicales, il vous sera demandé votre numéro RPPS ou ADELI.
- Hôpital : *exemple : CHU VILLE*



The screenshot shows the BaMaRa registration page. At the top, it says 'Collectez, suivez et analysez vos données maladies rares'. Below that, it says 'CRÉEZ VOTRE COMPTE'. The form fields are: Civilité (dropdown), Prénom, Nom, Téléphone professionnel (with example 0123456789), votre.email@professionnel.com, Mot de passe, Confirmer le mot de passe, Quelle profession occupez-vous? (dropdown), Dans quel hôpital exercez-vous?, and Pour quel(s) site(s) maladies rares labellisé(s)?. There is a checkbox for 'J'ai lu et j'accepte les conditions générales d'utilisation' and a green 'S'inscrire' button. At the bottom, it says 'Vous avez déjà un compte ? Connectez-vous'.

**Etape 3 :**

- Sites maladies rares labellisés : **9 sites à ajouter pour avoir accès à tous les centres affiliés à Firendo**
- Attention : il est possible que votre hôpital ne soit pas labellisé pour les 9 sites affiliés à Firendo.



Si vous avez besoin d'accéder à d'autres sites MR, **il faut les demander au même moment lors de l'inscription.**

**Etape 4 :**

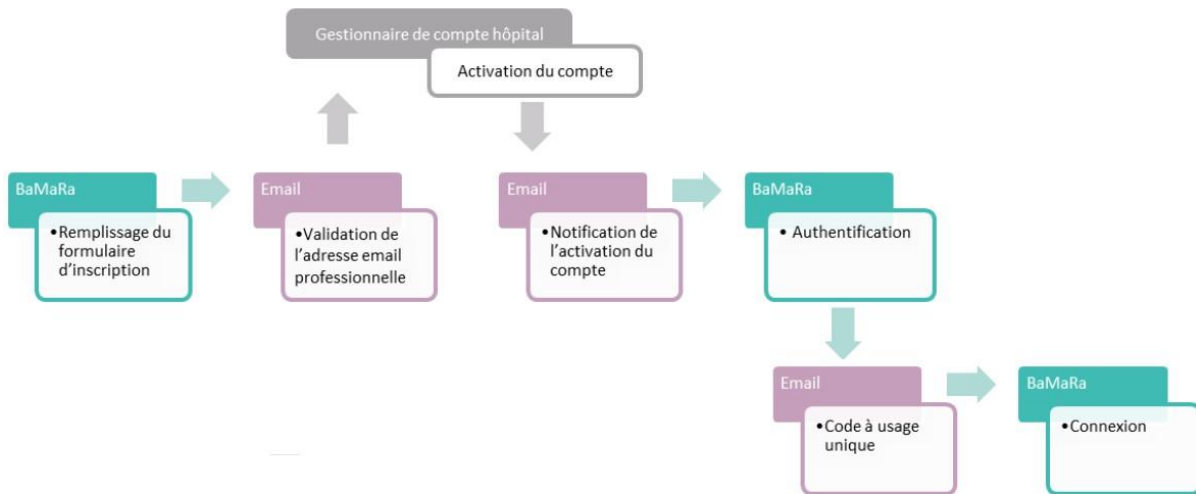
- Cocher « j'ai lu et j'accepte... »
- Cliquer sur « S'inscrire »
- Valider la demande de création du compte en cliquant sur le lien reçu sur la boîte mail renseignée lors de votre inscription



This is a close-up of the registration form showing the checkbox for 'J'ai lu et j'accepte les conditions générales d'utilisation' and the green 'S'inscrire' button.

➔ La demande est maintenant envoyée au référent BaMaRa de votre hôpital qui validera l'accès à votre compte.

## Récapitulatif des étapes de l'inscription à l'application BaMaRa :



## 2) Connexion à BaMaRa

Différentes modalités d'accès possible pour l'application BaMaRa :

- <https://bamara.bndmr.fr/>
- <https://bamara.bndmr.fr/login>
- Site internet de la BNDMR (<http://www.bndmr.fr/>) puis cliquer sur l'icône BaMaRa en haut à droite



Il suffit de renseigner son mail puis le mot de passe choisi lors de votre inscription.

## 3) Accompagnement BaMaRa

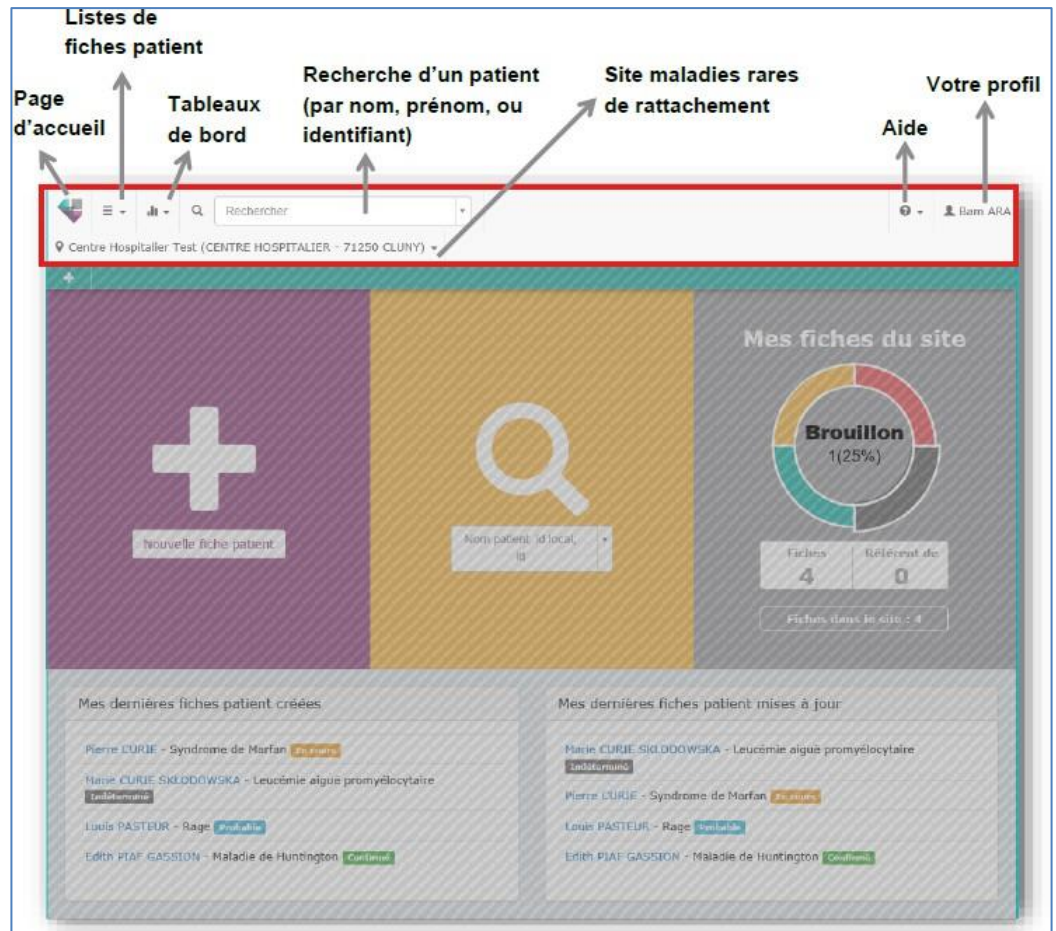
Aide à la prise en main de BaMaRa sur le site de la BNDMR : <http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/>

- Pour toutes questions à propos de BaMaRa : il faut se tourner vers la filière de santé maladies rares.
- Si vous ne trouvez pas la réponse dans ce guide, n'hésitez pas à envoyer vos questions par mail à l'équipe FIRENDO :

**cch-equipe.firendo@aphp.fr**

## V. Page accueil

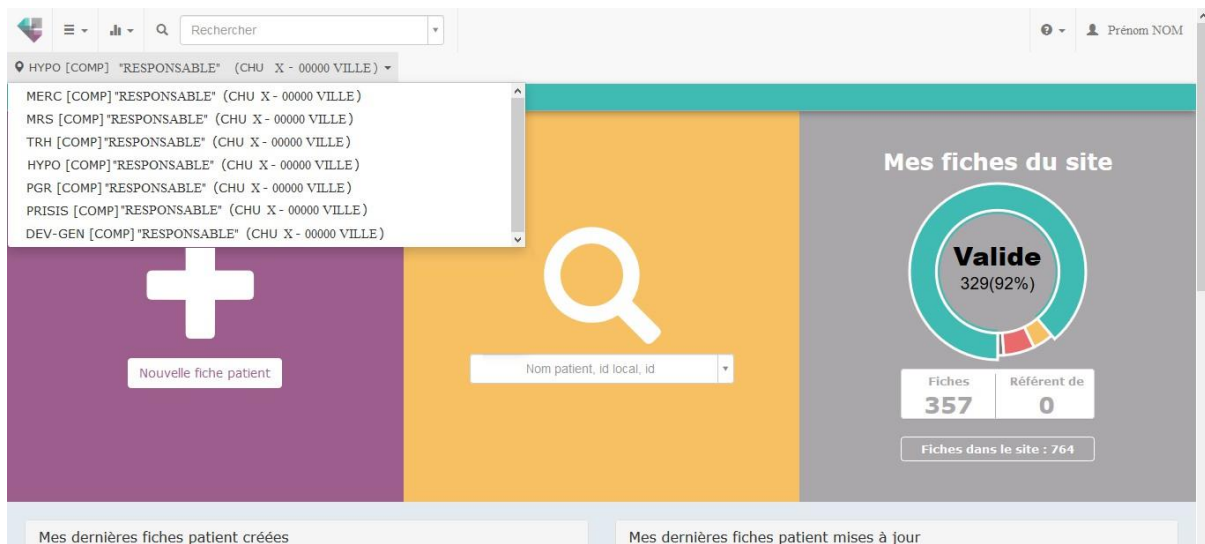
### 1) Menu principal



### 2) Accueil de BaMaRa

En haut à gauche menu déroulant : on y trouve les 9 sites affiliés à Firendo (ici 7 centres de compétences représentés).

Dépendant de votre centre et des sites demandés lors de votre inscription.



- Partie violette : ajout nouveau patient
- Partie jaune : recherche de patient à partir du nom (ou numéro de dossier) (*recherche également via la barre de recherche en haut*)
- Partie grise : état de vos fiches (créées ou modifiées) dans le site.
- En bas : les 10 dernières fiches patient créées / mise à jour dans cet hôpital

## VI. Fiche patient BaMaRa

### 1) Données administratives

#### 1.1 Identité patient

Le premier prénom du patient de l'acte de naissance doit être renseigné.

Les autres prénoms de l'acte de naissance peuvent être complété, tout comme le prénom utilisé si différent.



#### 1.2 Identifiant patient

Identifiant patient : INS / NIP / IPP

##### Matricule de l'identifiant national de santé (INS)

##### Numéro identification permanent (NIP) / identification permanent du patient (IPP)

L'item « matricule de l'INS » n'est pas obligatoire mais il est fortement recommandé de le renseigner car cette information est utile pour l'identification formelle du patient au niveau national (dédoublonnage, chaînage avec le système national de données de santé, etc.).



Pour les mineurs, **NE PAS** renseigner le numéro INS de la mère. Si l'INS de l'enfant est manquant, laissez le champ vide.

La clé INS est également très utile car elle permet de vérifier que la chaîne de caractères entrées dans le champ INS est correcte.

A défaut de connaître l'INS du patient il est recommandé de renseigner l'IPP ou le NIP (selon établissement) car il permet de retrouver facilement le patient dans les dossiers de l'établissement et de le rechercher dans BaMaRa.

### 1.3 Déclaration décès

Au moyen d'une case à cocher, il est possible de renseigner si le patient est décédé.

La date du décès est un item obligatoire (Pour un jour inconnu utiliser le 1<sup>er</sup> du mois par défaut, exemple d'un décès en mai 2025 : 01/05/2025).

<b>Le patient est décédé</b>	<input checked="" type="checkbox"/>	
<b>Date du décès *</b>	03/09/2025	aujourd'hui
<b>Décès dû à une maladie rare</b>	<input checked="" type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Inconnu
<b>Maladie rare à l'origine du décès</b>	Maladie rare à l'origine du décès	

Si le décès est dû à une maladie rare, on peut préciser laquelle à l'aide d'un menu déroulant (correspond aux pathologies renseignées dans le dossier BaMaRa du patient).

### 1.4 Fœtus et BaMaRa

Pour enregistrer un fœtus dans BaMaRa, il faut créer un nouveau patient et cocher « Oui » à l'item « le patient est un fœtus ».

**Création d'un nouveau patient** ✕

<b>Le patient est un fœtus *</b>	<input checked="" type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non
<b>Nom de naissance de la mère*</b>	Dupont	
<b>Nom d'usage de la mère</b>	Nom d'usage de la mère	
<b>Prénom de la mère *</b>	Caroline	
<b>Date de début de grossesse *</b>	15/01/2025	
<b>Sexe *</b>	<input checked="" type="radio"/> Féminin	<input type="radio"/> Masculin <input type="radio"/> Inconnu
<b>Grossesse multiple *</b>	<input type="radio"/> Oui	<input checked="" type="radio"/> Non

✕ Annuler
✓ Sauvegarder

Pour accéder au formulaire de fin de grossesse, la case « fin de grossesse » se trouve à la fin de la partie administrative du fœtus.

Une fois cochée, un pop-up apparaît pour ouvrir le formulaire de fin de grossesse.

**Nom de naissance du père**

**Prénom du**

**IPP de la**

**Numéro de dossier du s**

**Lieu de réside**

**Fin de grossesse**

**Fin de grossesse** ✕

Vous allez être redirigé vers le formulaire de fin de grossesse, voulez-vous confirmer?

✕ Non
✓ Oui

**Déclaration de fin de grossesse**

Type de fin de grossesse \* Naissance ISG IMG

✕ Annuler ✓ Valider

Lors d'une naissance, l'identité du fœtus né peut être complétée.

Après validation, le dossier patient de l'enfant sera individualisé.

**Déclaration de fin de grossesse**

Type de fin de grossesse \* Naissance ISG IMG

Date de naissance \*  aujourd'hui

Nom de naissance \*

Premier prénom de l'acte de naissance \*

Prénoms de l'acte de naissance

Prénom utilisé

Sexe \* Féminin Masculin

Lieu de naissance \*  ▼

SDM

Rose DUPONT ✎ 🗑

Brouillon

---

ID BaMaRa 2001379

Matricule de l'INS

IPP / NIP

ID service

🔄 Fiche mise à jour le 16/09/2025

---

**Date de naissance** 15/09/2025

**Sexe** Féminin

**Lieu de naissance** Bordeaux (33800 BORDEAUX)

## 2) Aperçu global fiche patient

Ci-dessous un aperçu de la fiche patient quand on ouvre le dossier d'un patient déjà enregistré dans BaMaRa.

La fiche se décompose en différents blocs correspondant aux onglets de la fiche BaMaRa (vu ci-après).

Un point rouge apparait au niveau de la fiche patient dans le bloc où il y a une erreur.

Cliquer sur le crayon permet d'accéder au bloc pour modifier cet onglet.

La corbeille permet de supprimer toutes les informations du bloc dans lequel elle est située.

**Statut de la fiche patient** → **Valide**

**Point rouge : erreur dans le bloc** → **Confirmé**

**Statut du diagnostic** → **Confirmé**

**Corbeille : pour supprimer** → **-**

**- : pour réduire le bloc**

**Crayon : pour modifier** → **✎**

**+ : pour ouvrir le bloc** → **+**

### 3) Statut fiche patient

Le statut de la fiche patient peut se lire rapidement via une étiquette de couleur dans la partie administrative.

Statut de la fiche patient

Quatre étiquettes différentes :

**Valide**

**Valide** : fiche suffisamment complète, données cohérentes

**Avertissement**

**Avertissement** : Toutes les variables obligatoires sont renseignées mais :

- Au moins une variable non-obligatoire mais préconisée n'est pas renseignée
- Et/ou au moins une donnée renseignée est hors bornes
- Et/ou au moins une variable fait ressortir une incohérence entre données

**Action requise**

**Action requise** : Au moins une variable obligatoire est manquante

EX : Si le statut du diagnostic est « confirmé », cas d'un patient dont l'item « description clinique » est renseigné mais l'item « gène » est vide. Certains patients avec une MR endocrinienne peuvent être codés uniquement avec la description clinique (par exemple avec un code Orpha de 'groupe', l'utilisation de la terminologie HPO ou CIM-10)

**Brouillon**

**Brouillon** : fiche dont seules les données administratives ont été saisies, sans prise en charge sur un site.

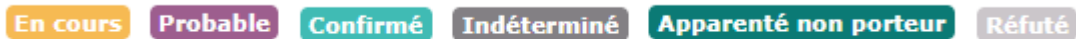
## 4) Statut du diagnostic

Statut du diagnostic à ce jour

The screenshot shows a patient record for 'JOAÏNE PARÉ'. A red box highlights the 'Confirmé' status label in the top right corner of the diagnostic section. The patient's name is 'JOAÏNE PARÉ' and the diagnosis is 'PHEOCHROMOCYTOME/PARAGANGLIOME SÉCRÉTANT SPORADIQUE'.

Le statut du diagnostic peut se lire rapidement via une étiquette de couleur dans la partie diagnostic.

Six étiquettes différentes :



Définitions ci-après dans le chapitre « Diagnostic – assertion du diagnostic »

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	En cours	Probable	Confirmé	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 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>	Gènes (HGNC)					
<b>Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)</b>	Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)					

## VII. Onglet Diagnostic

### 1) Assertion du diagnostic

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
--------------------------------------	----------	----------	----------	-------------	-----------------------	--------

« Les règles de codage en fonction des statuts du diagnostic » sous forme graphique sont disponibles en Annexe 2.

### 1.1 En cours

Diagnostic en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible.

### 1.2 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.

### 1.3 Confirmé

Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser ci-après.

### 1.4 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. Ou bien l'investigation ne permet pas de situer le diagnostic dans la nomenclature médicale actuelle.

### 1.5 Apparenté non porteur

Parent (membre de la famille) d'un patient malade non porteur de l'anomalie/mutation.

### 1.6 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.



Le code ORPHA (Maladie ou Groupe) ne pourra pas être renseigné sur un autre bloc diagnostic (pop-up d'avertissement). On ne pourra pas réfuter un code ORPHA (Maladie ou Groupe) qui est confirmé sur un autre bloc diagnostic (pop-up d'avertissement).

### 1.7 Statuts diagnostic « en cours », « indéterminé », « apparenté non porteur » et « réfuté »

Pour les statuts du diagnostic « **En cours** », « **indéterminé** », « Apparenté non porteur » et « Réfuté » l'item « Moment du diagnostic clinique » disparaît.

Seul l'item « Moment des 1ers signes » est demandé.

## 2) Caractérisation génétique du diagnostic

Caractérisation génétique du diagnostic

Oui	Non	Non approprié
-----	-----	---------------

L'item « Caractérisation génétique du diagnostic » (oui/non/non approprié) est disponible seulement sur la base en mode autonome. Il permet de savoir si le diagnostic a été confirmé par une méthode génétique :

- Oui : Test effectué : une caractérisation génétique a été obtenue → réponse positive
- Non : Test effectué : une caractérisation génétique n'a pas été obtenue mais est attendue / nécessaire → réponse négative
- Non appropriée : la maladie n'est pas d'origine génétique (cause exogène, infections virales, tératogènes, auto-anticorps)

En cas de réponse positive (oui coché) les items « Moment du diagnostic génétique\* » / « Moment du diagnostic clinique » (diagnostic probable ou confirmé) sont à renseigner.

\*Remarque : Le moment du diagnostic génétique correspond au moment de la restitution des résultats génétiques par le médecin lors de la consultation.



Cet item n'est pas disponible en mode connecté à ce jour.

### 3) Type d'investigations réalisées

Possibilité de renseigner plusieurs investigations réalisées chez le patient pour établir ou préciser le diagnostic.

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*

Clinique
génétique
Biochimique
Biologique
Imagerie
Exploration fonctionnelle
Anatomopathologie
Autre

#### 3.1 Clinique

Examen clinique du patient

#### 3.2 Génétique

Examen de biologie moléculaire ou de cytogénétique

*Exemples : caryotype, panel de gènes, exome, génome...*

- Si le type investigation est génétique, la précision de la technique utilisée est dorénavant obligatoire :

génétique :

- chromosomique (caryotype, FISH)
- ACPA
- analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes)
- analyse pangénomique

Possibilité d'apporter des précisions aux investigations génétiques en fonction du type d'investigation choisie au niveau du chapitre « informations génétiques complémentaires » (optionnel).

*NB : Un guide de remplissage du SDM-G (Set de données minimum de génétique) est disponible par connexion à l'espace membre de firendo.fr (espace téléchargement)*

#### 3.3 Biochimique

Analyse des substances contenues dans le sang, les urines, les sécrétions...

**Exemple : bilan hormonal** (ACTH, FSH, LH, Cortisol, Prolactine, GH, IGF1, testostérone, œstradiol, aldostérone,...)

### 3.4 Biologie

Examen biologique qui n'est pas biochimique ou génétique

### 3.5 Imagerie

Présentation visuelle des structures ou des fonctions des organes/tissus

*Exemples : Echographie, Scanner, IRM, Scintigraphie thyroïdienne*

### 3.6 Exploration fonctionnelle

Examen destiné à apprécier la manière dont un organe assure sa fonction. Inclut la mesure des réponses à des stimuli physiques/chimiques

*Exemple : ECG+ tests endocrinologiques : test au synacthène, hyperglycémie provoquée...*

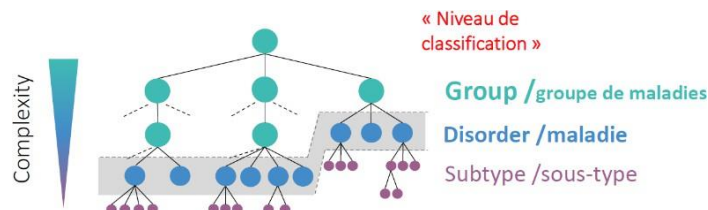
### 3.7 Anatomopathologie

Analyse cellules/tissus (histologie, biopsie, ultramicroscopie)

## 4) Item « Maladie rare (orphanet) »

Au niveau du champ « Maladie rare (orphanet) » indiquer le diagnostic selon le thesaurus Orphanet avec l'aide de la fiche pathologies Firendo.

Le code Orphanet doit se trouver au niveau « pathologie/maladie » de la classification Orphanet présentée ci-dessous :



## 5) Item Case « Maladie Complexe Non Rare (MCNR) ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation »

Cette nouvelle case a été créée afin de pouvoir coder les patients dont le diagnostic de Maladie Complexe Non Rare a été confirmé : (par ex : hypercholestérolémie hétérozygote)

Les règles de codage pour ces patients sont les suivantes :

- Statut de diagnostic : Confirmé
- Case « Le diagnostic est une maladie complexe non rare labellisée ou par laquelle il y a une volonté de labellisation » : à cocher
- Renseigner le code CIM-10 de cette pathologie dans le champ apparu suite au « cochage » de la case.



Si la case MCNR est cochée, l'item « Maladie Rare (Orphanet) devient inactif/grisé. Le remplissage simultané des deux champs MR Orphanet et MCNR est impossible. Il est possible de revenir en

arrière en décochant la case MCNR.

NE PAS CONFONDRE Maladie Complexe Non Rare avec les maladies qui ne sont plus considérées comme rares et portant la mention « NON RARE en EUROPE »

## 6) Item « description clinique »

Le champ 'description clinique' permet d'indiquer des descriptions phénotypiques complémentaires notamment grâce au thésaurus HPO (Human Phenotype Ontology), classification CIM-10 et les groupes de pathologies selon Orphanet.

Il est recommandé d'utiliser le thésaurus HPO car plus précis que la CIM-10.

## 7) Item 'signes atypiques'

Cet item permet de renseigner un ou plusieurs signes atypiques associés au diagnostic rare du patient. Il se complète avec les thésaurus CIM-10 et HPO (recommandé).

## 8) Item 'Gènes (HGNC)'

Cet item permet de renseigner un gène muté selon la classification HGNC.

Le bloc « informations génomiques complémentaires » est une partie optionnelle permettant de renseigner le SDM-G : Set de Données Minimum Génétique. Un Guide d'aide à la saisie SDM-G de BaMaRa est disponible en téléchargement sur le site de la filière pour les membres de Firendo.

[Veille épidémiologique - | BaMaRa | \(firendo.fr\)](#)

## 9) Appréciation diagnostic à l'entrée du centre

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

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

### 9.1 Absent

Maladie du patient non diagnostiquée avant son entrée dans le centre

### 9.2 Non approprié

Diagnostic posé avant entrée du patient dans centre est erroné, les diagnostics / examens / observations actuels le contredisent.

### 9.3 Approprié

Diagnostic posé/suspecté avant entrée du patient dans centre en adéquation avec diagnostic / examens / observations actuel.

## 10) Item 'Moment des premiers signes »

Une nouvelle case « Aucun signe à ce jour ou porteur sain » a été ajoutée au niveau de l’item « Moment des premiers signes ». Cette case remplace l’item « Sujet apparemment sain »

**Moment des premiers signes \***

Aucun signe à ce jour ou porteur sain	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Inconnu
---------------------------------------	-----------	----------------	-----------	---------

Cf : cas spécifique pour les porteurs sains chapitre XI de ce guide (cas n°1)

## 11) Dépistage néonatal

Un nouvel item « Dépistage néonatal pour ce diagnostic » est disponible au sein de BaMaRa. Ceci permet, pour le diagnostic renseigné, d’indiquer si un diagnostic néonatal a pu être effectué et son résultat.

<b>Dépistage néonatal pour ce diagnostic</b>	Positif	Négatif	Non effectué	Non concerné	Inconnu
Cas sporadique	Dépistage néonatal positif pour le diagnostic ou groupe de diagnostics renseigné			Familial	

Des infobulles apparaissent au survol dans le but d’expliquer la signification de chaque choix possible.

## VIII. Codage pathologies

### 1) Codes Orpha

La liste des codes Orpha est disponible à coté de chaque intitulé de pathologie sur la fiche pathologies Firendo.

Fiche pathologies Firendo est disponible sur firendo.fr dans l’espace téléchargement

[Veille épidémiologique - | BaMaRa | \(firendo.fr\)](http://firendo.fr)

### 2) Choix centre référence

Comme support d’aide, la fiche Firendo permet de retrouver pour une pathologie donnée le ou les centres de référence pour le(s)quel(s) elle est labellisée.



Vérifier d’être dans le bon site de rattachement avant toute création ou mise à jour

## 2.1 Pathologie labellisée pour 1 centre de référence

- Exemple : « Maladie d'Addison » :

La pathologie qui porte le code Orpha 85138, est labellisée uniquement pour le centre de référence [S] : Surrénale.

Le patient porteur de cette pathologie est à enregistrer dans le centre de référence / compétence « Maladies rares de la Surrénales »

## 2.2 Pathologie labellisée pour plusieurs centres de référence

- Exemple : « Dysgénésie gonadique complète 46,XY » :

La pathologie qui porte le code Orpha 242, est labellisée pour 2 centres de référence [C|D] : [C] Croissance, [D] Développement génital.

Choix libre du praticien pour l'enregistrement de ce patient parmi les 2 centres.

Selon le cas, le praticien fait part de son choix à la personne en charge de la saisie (ARC, secrétaire...) soit par la fiche patient Firendo, soit par échanges de mail ou bien encore via la fiche dans le DPI (pour le mode connecté).



**ATTENTION :**

**1 patient avec 1 pathologie labellisée pour Firendo  
= 1 UNIQUE centre d'affiliation à Firendo dans BaMaRa**

## 2.3 Enregistrer une pathologie en « hors label »

Il est possible d'enregistrer les patients atteints d'une maladie rare endocrinienne non labellisée dans votre service.

- ❖ CHU Y : centre de référence/compétence Firendo non labellisé pour le centre Surrénale

a) Exemple de la maladie d'Addison (code Orpha 85138) : Pathologie labellisée dans 1 seul centre de référence (S) :

Enregistrement avec une Prise en charge en « hors label » dans le centre de votre choix.

- b) Exemple de la Maladie de Cushing (code Orpha 96253) :

Pathologie labellisée dans 2 centres de référence (S/H) Enregistrement dans le centre H : Hypophyse

### 3) Changement de site de rattachement en cas d'erreur de saisie

Depuis 11/2022, possibilité de changer de centre de prise en charge sans avoir besoin de recopier toutes les activités déjà créées pour la prise en charge erronée. Pour ce :

- Ajouter la nouvelle prise en charge désirée
- Retourner dans le site (en haut en gauche) de la 1ere prise en charge erronée, puis ouvrir l'activité souhaitée et choisir ensuite la 2<sup>e</sup> prise en charge puis enregistrer.
- Recommencer l'étape ci-dessus pour toutes les activités.
- Supprimer la prise en charge erronée

## IX. Modalités de codage Pathologies Gynécologiques Rares (PGR)

Toutes les patientes atteintes de MR et suivies par un gynécologue peuvent être prise en charge dans le CRM R PGR.

Toutes les conséquences gynécologiques (puberté, conséquences endocrino-gynécologiques, contraception, troubles du cycle, fertilité, sexualité, grossesse...) de toutes les patientes atteintes d'une maladie chronique rare sont prises en charge par le centre PGR.

### 1) Cas où la pathologie PGR est le diagnostic principal

Renseigner la pathologie PGR au niveau de l'item « Maladie Rare (Orphanet)» selon le thésaurus Orphanet à l'aide de la fiche pathologies Firendo.

Les items « description clinique » et « signes atypiques » peuvent être renseignés en complément.

### 2) Cas où la pathologie PGR est la conséquence d'une maladie chronique rare

#### a) Patiente non enregistrée dans Bamara

Dans le cas d'une pathologie chronique rare hors périmètre Firendo renseigner **si possible** l'item « Maladie rare (Orphanet) » selon le thésaurus Orphanet

*(exemple « Lupus »).*

Item « description clinique » : Renseigner codes groupes Orphanet et/ou thésaurus HPO/CIM-10 pour les signes ou motifs du suivi gynécologique

*(exemple si Lupus enregistré en MR, mettre en 'description clinique' : « IOP » ou « ménorragies » )*

**b) Patiente déjà enregistrée dans Bamara par la filière labellisée pour la maladie chronique rare indiquée en diagnostic principal**



**Attention : Ne pas créer un nouvel onglet « diagnostic » mais indiquer la description clinique**

Ajouter la prise en charge pour le centre de référence PGR.

Item « description clinique » : Renseigner codes groupes Orphanet et/ou thésaurus HPO/CIM-10 pour les signes ou motifs du suivi gynécologique.

## X. Codage des patients en impasse diagnostique

### 1) Définition de l'impasse diagnostique (pour Firendo)

Un patient en impasse diagnostique :

- Présente un diagnostic clinique et/ou hormonal confirmé mais sans étiologie retrouvée (exemple sans étiologie génétique).
- Qui va être ou a été présenté en RCP (Réunion de Concertation Pluridisciplinaire) d'amont pour PFMG (Plan France Médecine Génomique).
- Ou que l'on aurait aimé présenter pour PFMG, mais ne répondant pas au critère de la disponibilité des apparentés.
- Avec un ensemble de signes cliniques endocriniens sans pathologie et/ou gène identifiés.

### 2) Coder un patient sans diagnostic dans BaMaRa

#### 2.1 Codage des patients en impasse diagnostique

Selon la définition de la filière Firendo citée ci-dessus et selon les recommandations de la BNDMR, les patients en impasse diagnostique doivent être codés dans BaMaRa comme suit :

*a) Patient avec un diagnostic clinique confirmé mais sans étiologie déterminée*

- Renseigner le statut « **confirmé** » du diagnostic
- Renseigner le champ « Maladie Rare Orphanet »
- Renseigner le champ « Description clinique » + **indiquer le code CIM-10 R69** (causes inconnues et non précisées de morbidité)
- Indiquer « **non** » au niveau de l'item « caractérisation génétique du diagnostic » pour une pathologie d'origine génétique ou « non approprié » pour les autres cas.



Il est important de renseigner **le code CIM-10 R69** au niveau de l'item « Description clinique » afin de pouvoir extraire et d'identifier plus facilement et de manière la plus exhaustive possible les patients en impasse diagnostique de la base BaMaRa. Ce qui à terme permettra d'améliorer leur prise en charge.

*b) Patient sans aucune pathologie diagnostiquée ou sans aucun gène identifié*

- Renseigner le statut « **indéterminé** » du diagnostic
- **Ne pas renseigner le champ « Maladie Rare Orphanet » ou utiliser le code 616874** (cf chapitre 2.2)
- Renseigner le champ « Description clinique » et si besoin le champ « Signes atypiques »
- Renseigner le moment aux premiers signes
- Indiquer « **non** » au niveau de l’item « caractérisation génétique du diagnostic » si les analyses génétiques demandées sont revenues négatives.

**Rappel :** statut « Indéterminé » : Aucun diagnostic n’a pu être posé malgré les investigations poussées et terminées (impasse diagnostique)

## 2.2 Code Orpha 616874 « Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète »

Si aucune Maladie Rare cliniquement connue n’a pu être confirmée :

- Par un centre expert MR
- Après toutes les investigations possibles et mises en œuvre
- Selon l’état des connaissances et moyens disponibles

Utiliser le Code Orpha 616874 « Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète ».

Et compléter précisément la description clinique via les codes HPO / CIM-10 + statut du diagnostic « indéterminé ».



Utiliser ce code qu’en fin de parcours diagnostique.

## XI. Cas spécifiques (Codage BaMaRa)

### **Cas 1 :**

1<sup>er</sup> patient enregistré dans BaMaRa : fille malade, étude génétique dont on retrouve le gène X muté. Enquête familiale, le gène muté est retrouvé chez le père asymptotique.

➔ Comment enregistrer le père sur BaMaRa ?

Dans le bloc diagnostique :

- Renseigner le statut « confirmé »

**Moment des premiers signes \***

Aucun signe à ce jour ou porteur sain	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Inconnu
---------------------------------------	-----------	----------------	-----------	---------

- Indiquer le nom de la pathologie, renseigner l’item « Gènes » et choisir « aucun signe à ce jour ou porteur sain » au niveau de l’item « Moment des premiers signes ». Si possible rattacher le patient porteur sain à la pochette du propositus (1<sup>er</sup> patient de la famille enregistré dans la base) via la

fonction « gérer la pochette ».

#### **Cas 2 :**

Cas de patients atteints d'une pathologie commune entre 2 filières différentes. Comment coder les activités communes (mêmes date et intervenants) avec ces 2 filières ?

- Chaque filière ajoute sa prise en charge
- Chaque filière code l'activité en « consultation pluridisciplinaire » (cette activité sera codée 2 fois à titre exceptionnel dans ce cas précis).

#### **Cas 3 :**

Cas des patients atteints d'une pathologie **non labellisée pour la filière Firendo** avec manifestations cliniques endocriniennes rentrant dans le périmètre de la filière.

**Exemple :** Patient atteint d'un phéochromocytome confirmé dans le cadre de la pathologie Von Hippel Lindau (VHL)

Selon les recommandations de la BNDMR, ce patient doit être codé comme suit :

- Créer la prise en charge du centre MR Surrénales (labellisé pour les phéochromocytomes)
- Au niveau de l'item « MR Orphanet » coder « Von Hippel Lindau » avec son code Orphanet (maladie principale)
- Au niveau de l'item « description clinique » coder le phéochromocytome
- Au niveau de l'item « Gènes » coder le gène VHL

Cas valable pour toutes autres pathologies **non labellisées pour la filière Firendo** comme les NEM 1 et 2, APECED, adrénoleucodystrophie liée à l'X, neurofibromatose type 1...



Selon la BNDMR, ces pathologies devraient être soit codées en **hors label** soit non codées par la filière quand elles ne sont pas accompagnées (ou qu'elles n'ont pas induit) de manifestations cliniques endocriniennes labellisées Firendo.

Cependant, certains centres peuvent prendre la décision de coder ces pathologies sous leur labellisation respective. **Ce choix reste à la discrétion et sous la responsabilité des centres concernés.**

#### **Cas 4 :**

Codage des maladies qui ne sont plus considérées comme maladies rares (selon Orphanet, « NON RARES EN EUROPE »).

Exemple de 3 pathologies concernées :

- Syndrome de Klinefelter 47,XXY (code orpha 484)
- Adénome producteur d'aldostérone (Conn) (code orpha 85142)
- Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21 hydroxylase non classique (code orpha 95698)

Selon les recommandations de la BNDMR, ces pathologies ne doivent plus être renseignées dans

BaMaRa. Toutefois, si certains centres souhaitent continuer à les suivre, ils devront les coder comme suit :

- Mettre le patient en « Non-malade » au niveau de l'onglet « Données administratives »
- Cocher la case « hors labellisation » au niveau de la prise en charge
- Coder la pathologie concernée au niveau de l'item « MR Orphanet » de l'onglet « Diagnostic » selon son code Orpha cité ci-dessus. La mention « Non Rare en Europe » précède la dénomination de la pathologie.

#### Cas 5 :

Exemple d'un patient atteint d'un cancer du rein avec métastases au niveau des surrénales et ayant subi une surrénalectomie. Ce patient a donc une insuffisance surrénalienne acquise, secondaire à la surrénalectomie dans le cadre de son cancer.

- **Ne PAS coder** ce patient dans BaMaRa car dans ce cas il ne s'agit pas d'une maladie rare mais secondaire à un cancer.

#### Cas 6 :

Exemple d'un patient dont le diagnostic est en cours d'exploration et pour lequel un syndrome de Turner (par exemple) est soupçonné. A l'issue des investigations réalisées (génétique etc..) il s'avère que ce patient ne soit pas finalement atteint du syndrome de Turner. Comment coder ce patient ?

Pendant la phase d'exploration :

- Caractérisation du patient : « Malade »
- Statut du diagnostic : « en cours » ou « probable » (selon l'état d'avancement de l'exploration)
- Maladie Rare Orphanet : à renseigner (si statut du diagnostic probable)
- Description clinique : à renseigner
- Activités : à renseigner

A l'issue des résultats de l'exploration :

- Caractérisation du patient : « **Non Malade** »
- Statut du diagnostic « Réfuté »
- Maladie Rare Orphanet ou description clinique : à renseigner
- **NE PLUS** suivre les activités pour ce patient

## **Annexe 1 : Liste des abréviations utilisées**

BaMaRa : Base Maladies Rares

BNDMR : Banque Nationale de Données Maladies Rares

CCMR : Centre de Compétences Maladies Rares

CEDRA : Centre de référence des Dyslipidémies Rares

CRMR : Centre de Référence Maladies Rares

DEV-GEN : Centre de référence Développement génital : du fœtus à l'adulte

DPI : Dossier Patient Informatisé

HPO : Human Phenotype Ontology

HYPO : Centre de référence Maladies rares de l'hypophyse

IPP : Identifiant du Patient Permanent

INS : Identifiant National de Santé

MERCD : Centre de référence Maladies endocriniennes de la croissance et du développement

MR : Maladies rares

MRS : Centre de référence Maladies rares de la surrénale

NIP : Numéro d'Identification Permanent

PFMG : Plan France Médecine Génomique

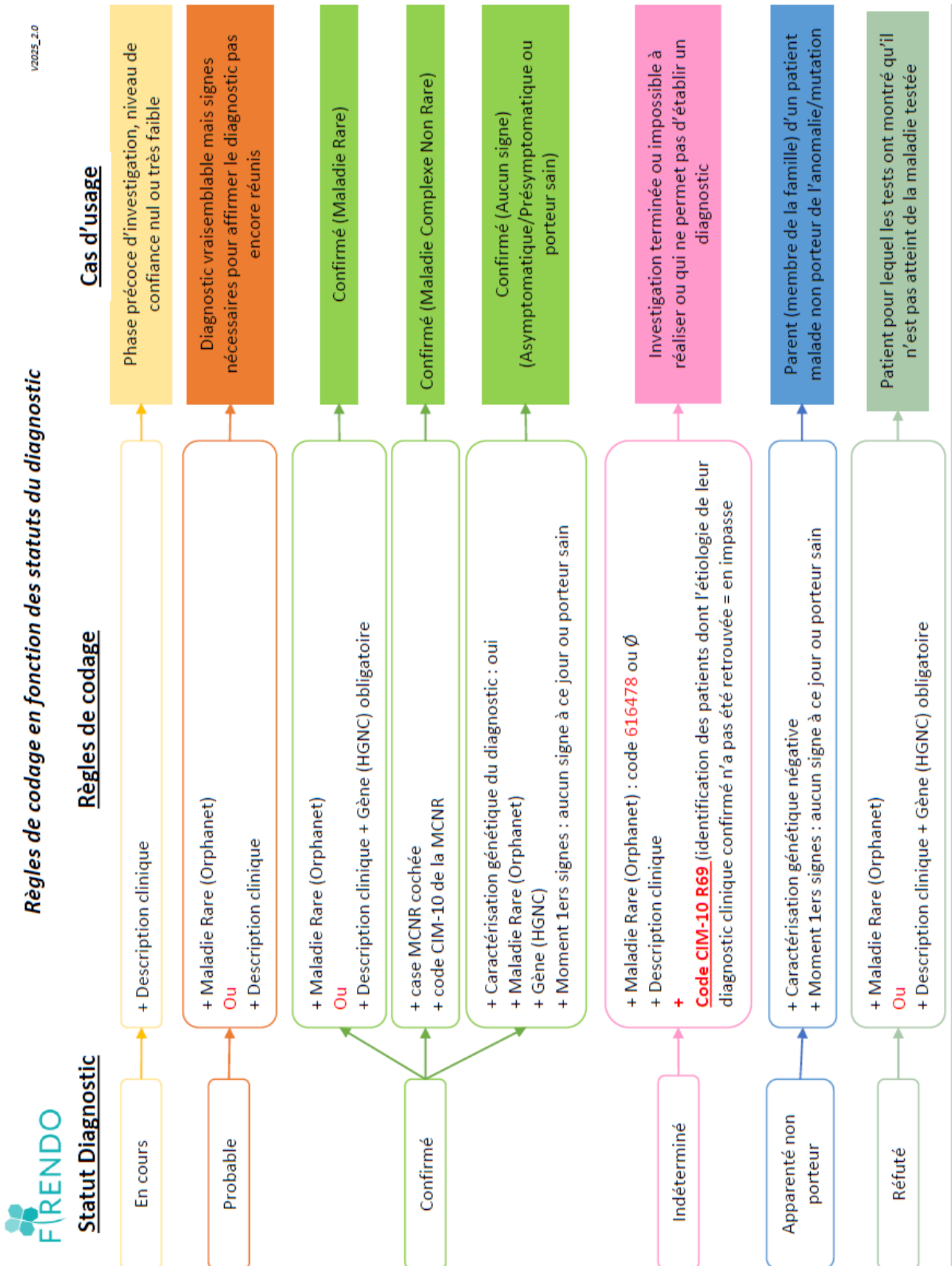
PGR : Centre de référence Pathologies gynécologiques rares

PRISIS : Centre de référence Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité

RCP : Réunion de Concertation Pluridisciplinaire

TRH : Centre de référence Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux

## Annexe 2 : Règles de codage en fonction des statuts du diagnostic



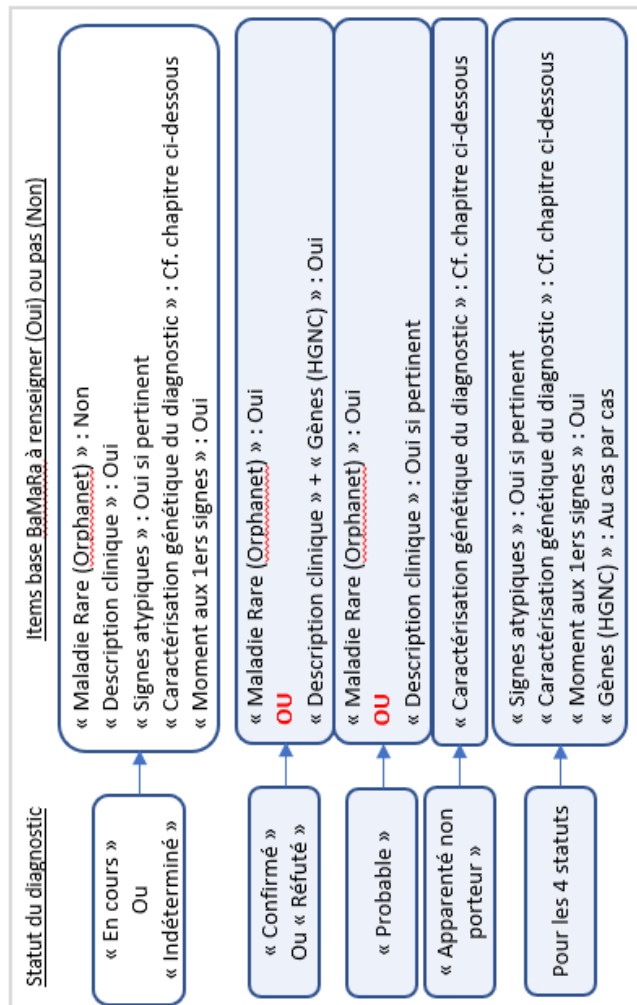
## Annexe 3 : Recommandations pour le codage

V2025\_1.1

### Recommandations pour le codage

#### Les 6 statuts du diagnostic :

- En cours : Phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic
- Probable : Forte suspicion pour le diagnostic, en attente d'examen complémentaires
- Confirmé : Diagnostic posé et confirmé par la ou les méthodes à préciser
- Indéterminé : Aucun diagnostic n'a pu être posé malgré les investigations poussées et terminées (impasse diagnostique)
- Apparenté non porteur : Parent (membre de la famille) d'un patient malade non porteur de l'anomalie/mutation
- Réfuté : Patient pour lequel les tests ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie testée



#### Caractérisation génétique du diagnostic :

Caractérisation génétique du diagnostic

Oui Non Non approprié

Le diagnostic a-t-il été confirmé par une méthode de génétique ?

- Oui : **Test effectué** → Une caractérisation génétique a été obtenue → réponse positive
- Non : **Test effectué** → Une caractérisation génétique n'a pas été obtenue mais est attendue / nécessaire → réponse **négative**
- Non approprié : la maladie n'est pas d'origine génétique (cause exogène, infections virales, tératogènes, auto-anticorps...)
- Si doute : *ne pas remplir l'item (non obligatoire)*

#### Impasse diagnostique

Items base BaMaRa à renseigner (Oui) ou pas (Non)

- Statut du diagnostic » = **Indéterminé**
- « Maladie Rare (Orphanet) » : Non **OU** Code Orpha 6616874 (après investigation complète)
- « Description clinique » : Oui + **Code CIM-10 R69** (identification des patients dont l'étiologie de leur diagnostic clinique confirmé n'a pas été retrouvée = en impasse)
- « Signes atypiques » : Oui si pertinent
- « Caractérisation génétique du diagnostic » : réponse négative pour ce statut
- « Gènes (HGNC) » : Non
- « Moment aux 1ers signes » : Oui

#### Définition du patient en impasse diagnostique :

- Présente un diagnostic clinique et/ou hormonal confirmé mais sans étiologie retrouvée (exemple sans étiologie génétique).
- Qui va être ou a été présenté en RCP d'amont (Réunion de Concertation Pluridisciplinaire) pour PFMG (Plan France Médecine Génomique).
- Ou que l'on aurait aimé présenter pour PFMG, mais ne répondant pas au critère de la disponibilité des apparentés.
- Avec un ensemble de signes cliniques endocriniens sans pathologie et/ou gène identifiés.