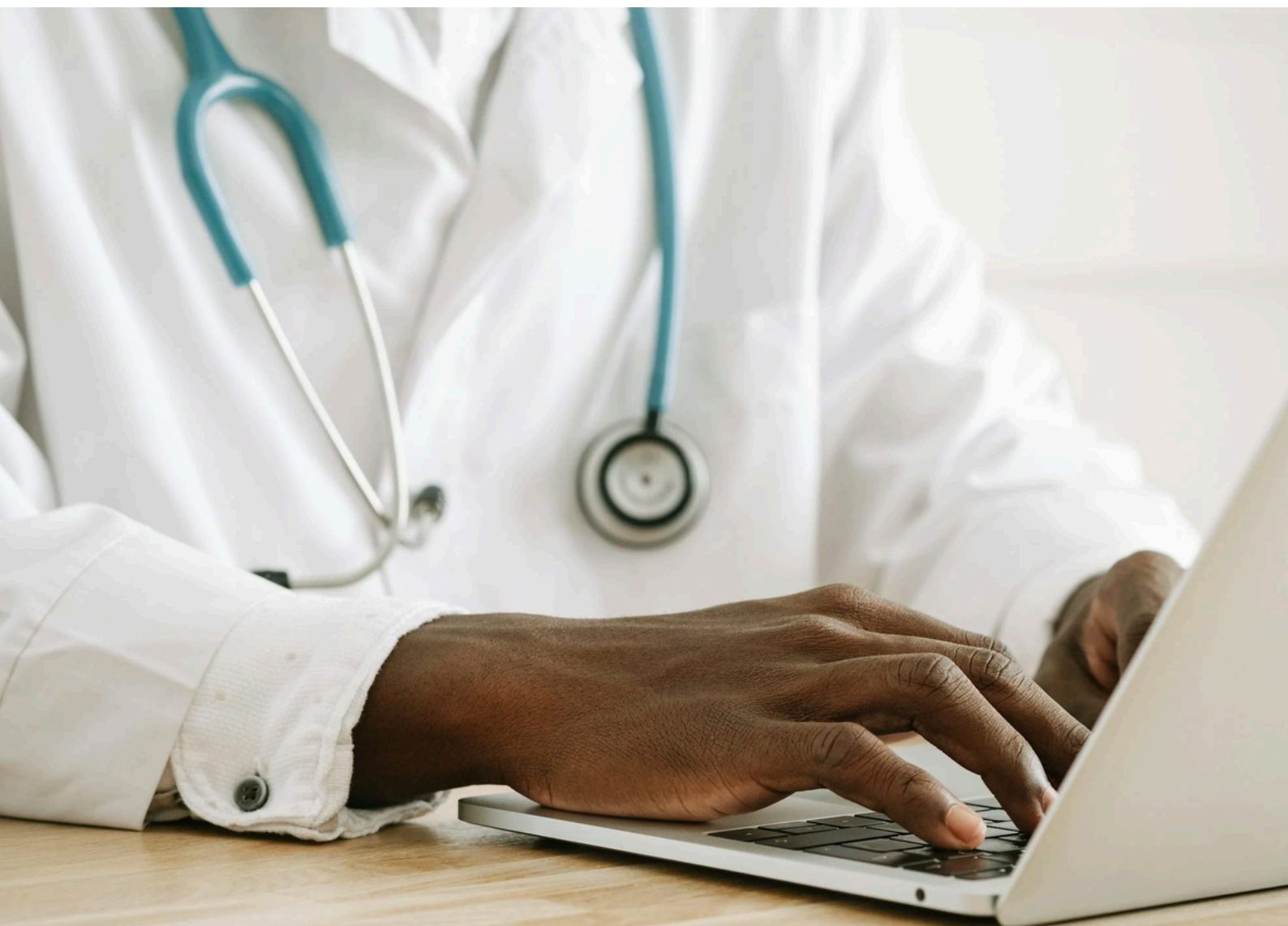


GUIDE DE CODAGE

BAMARA

Maladies rares abdomino-thoraciques

Version 1.4 - décembre 2024



INTRODUCTION

BaMaRa (bamara.bndmr.fr) est une application web qui permet aux professionnels des centres de référence (CRM) et compétence (CCM) maladies rares de collecter et d'exploiter leurs propres données maladies rares. La saisie dans BaMaRa (ou la fiche "maladie rare" du Dossier Patient Informatisé) est obligatoire pour l'ensemble des centres maladies rares.

Ce guide présente de manière didactique la saisie des données d'un patient dans BaMaRa et détaille le codage d'items complexes et/ou spécifiques aux pathologies des centres maladies rares de la filière FIMATHO. **Son objectif est d'aider toute personne chargée de la saisie dans les CRM et CCM au remplissage des items sur BaMaRa, d'homogénéiser le codage et, à terme, d'améliorer la qualité des données saisies pour la filière FIMATHO.**

La filière FIMATHO reste à disposition pour vous accompagner dans :

- La saisie des données maladies rares sur BaMaRa (visite sur site, formation par visioconférence, ...)
- Le remplissage des formulaires de demande de création/modification de codes ORPHANET ;
- La procédure de demande spécifique d'analyse ou d'extraction de données de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR).

Pour toute demande merci de nous contacter à arcfimatho@chu-lille.fr

SOMMAIRE

<u>Information et droits du patient</u>	4
<u>Créer une nouvelle fiche patient</u>	5
<u>Onglet “Données administratives”</u>	7
<u>Onglet “Prises en charge”</u>	8
<u>Onglet “Activités”</u>	9
<u>Onglet “Diagnostic”</u>	11
<u>Spécificités de codage par centre</u>	16
• <u>CRACMO</u>	16
• <u>Hernie Diaphragmatique</u>	16
• <u>MaRDj</u>	17
• <u>PaRaDis</u>	18
• <u>PolDiGenA</u>	19
<u>Annexe</u>	20
• <u>Glossaire</u>	20
• <u>Guide de codage Activités Maladies Rares</u>	22
• <u>Listings des pathologies des centres FIMATHO</u>	24
• <u>Notes d’information patient - BaMaRa et BNDMR</u>	32
• <u>Liens utiles</u>	34

INFORMATION ET DROITS DU PATIENT

Chaque patient doit être informé du recueil de ses données de santé et de l'usage qui pourrait en être fait. Aucune signature de consentement n'est attendue, il s'agit de permettre au patient de comprendre l'usage possible de ses données et de s'y opposer s'il le souhaite.

Dans le cadre du RGPD (Règlement Général sur la Protection des Données), deux niveaux d'information du patient sont exigés légalement. Ils correspondent aux deux niveaux du projet BNDMR (Banque Nationales de Données Maladies Rares) :

1 - Affichage patient BaMaRa (soin)

Une note d'information relative à l'informatisation des données de santé dans le cadre du soin, par la saisie du set de données minimum national maladies rares dans le formulaire du dossier patient informatisé (DPI) ou dans l'application BaMaRa, doit être affichée dans les lieux de prise en charge (salle de consultation, salle d'attente...) et dans le livret d'accueil de l'établissement.

Consulter la note d'information BaMaRa en annexe page 32.

2 - Information individuelle BNDMR (recherche)

Une note d'information individuelle relative à l'usage des données (désidentifiées) à des fins de recherche, lors de traitement sur les données de la BNDMR, doit être remise à chaque patient en mains propre ou par courrier.

Consulter la note d'information BNDMR en annexe page 33.



Si le patient s'oppose à la réutilisation de ses données, il faut tout de même renseigner ses données dans BaMaRa/la fiche maladies rares du DPI mais cocher la case "exercice du droit du patient" (ci-dessous) afin que ses données ne migrent pas dans l'entrepôt BNDMR.

Exercice du droit du patient

Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données pour la recherche

Annuler Sauvegarder

Cette case est modifiable à tout moment si le patient manifeste son opposition.

CRÉER UNE NOUVELLE FICHE PATIENT

Depuis le menu principal, cliquez sur l'icône "+" pour démarrer la saisie d'une nouvelle fiche patient. *Les champs obligatoires sont marqués d'un astérisque.*

Création d'un nouveau patient

Le patient est un fœtus * Oui Non

Nom de naissance *

Nom d'usage

Prénom *

Date de naissance *

Sexe * Féminin Masculin Inconnu

Mes fiches du site

Action requise 13 (100%)

Fiches 13 Réfèrent de 0

Fiches dans le site: 13

Si le patient est un fœtus

Les fœtus ne peuvent être saisis que via l'application BaMaRa web.

La fiche patient se transforme lorsqu'on coche "oui" à l'item "le patient est un fœtus" (voir ci-dessous). Il est alors possible d'indiquer les données administratives de la maman ainsi que la date de début de grossesse.

Création d'un nouveau patient

Le patient est un fœtus * Oui Non

Nom de naissance *

Nom d'usage

Prénom *

Date de naissance *

Sexe * Féminin Masculin Inconnu

Création d'un nouveau patient

Le patient est un fœtus * Oui Non

Nom de naissance de la mère*

Nom d'usage de la mère

Prénom de la mère *

Date de début de grossesse *

Sexe * Féminin Masculin Inconnu

Grossesse multiple * Oui Non

En fin de grossesse, pensez à déclarer la naissance (ou ISG/IMG/décès) du bébé. La fiche se transformera alors en fiche patient classique. Les éléments renseignés précédemment seront sauvegardés. **Bien vérifier qu'une fiche patient pour le bébé n'a pas déjà été créée, le cas échéant, la supprimer pour éviter tout doublon.**




Il ne faut pas créer de fiche patient pour la maman, toutes les consultations en lien avec le suivi de la grossesse, les éventuels rdv avec des psychologues, etc. sont à renseigner sur la fiche fœtus.


Pochette familiale

La pochette familiale permet de définir les éventuels liens familiaux entre des patients pris en charge dans votre hôpital. L'item "pochette" se trouve sur la fiche du patient.

Si le patient est le premier de sa famille à avoir été enregistré dans l'hôpital, il est possible de **créer** une nouvelle pochette dans laquelle il sera le propositus (c'est-à-dire le premier patient enregistré de la famille).

Si le patient n'est pas le premier de sa famille à être enregistré dans l'hôpital, il est possible de **rattacher** sa fiche à celle du propositus en indiquant son lien de parenté avec ce dernier.

Pochette de Prénom NOM (patient) 


Aucun membre. [Gérer la pochette](#) 



Pochette de Prénom NOM (patient)

Prénom NOM ne fait pas encore partie d'une pochette familiale.

+ Créer une nouvelle pochette : Prénom NOM est le propositus

 **Rattacher** Prénom NOM à une pochette existante

ONGLET “DONNÉES ADMINISTRATIVES”

› Données administratives › Prises en charge › Activités › Diagnostic › Anté/néonatal › Recherche

Il faut renseigner dans cet onglet, les données administratives du patient (identité, date et lieu de naissance, sexe, numéro de sécurité sociale (NSS), lieu de résidence etc.)

Item malade/non-malade



Malade : Par défaut, un patient vu pour la première fois dans un centre de la filière est présumé “malade”.

Non-malade : Si le diagnostic de la maladie rare est écarté, le patient est considéré comme “non-malade”.



Saisie d'un patient “non-malade” :

Si un patient adressé dans votre centre pour une suspicion de maladie rare s'avère non-malade après évaluation, vous devez tout de même renseigner dans BaMaRa l'ensemble des activités effectuées pour ce patient jusqu'au diagnostic final.

Une fois le diagnostic de maladie rare écarté, vous devez :

- Mettre à jour le statut du patient en le classant comme “non-malade” (⚠ seulement si le patient n'est pas atteint d'une autre maladie rare) ;
- Supprimer le bloc “diagnostic” pour la maladie rare concernée ;
- Mentionner le diagnostic écarté dans la case “commentaire” de la fiche maladie rare du patient (⚠ à ne pas confondre avec la case “commentaire” du bloc “diagnostic”)

ONGLET “PRISES EN CHARGE”

› Données administratives > **Prises en charge** > Activités > Diagnostic > Anté/néonatal > Recherche

Il faut renseigner dans cet onglet toutes les informations relatives à l'inclusion du patient dans le centre maladie rare pour lequel vous saisissez.

1 Centre de prise en charge x

Centre de prise en charge x +

Site de rattachement du patient Centre de prise en charge x

Hors labellisation

2 Date d'inclusion dans le site MR * Date d'inclusion dans le site MR * aujourd'hui

Médecin référent maladie rare * Médecin référent maladie rare *

3 Patient initialement adressé par * Patient initialement adressé par *

Annuler Sauvegarder Sauvegarder et quitter Etape suivante

1 ! Le centre de prise en charge est implémenté directement dans BaMaRa pour l'item "site de rattachement du patient" (voir ci-dessus). Bien vérifier que vous êtes sur le bon centre pour débuter la saisie.

2 Date d'inclusion

La date d'inclusion est celle de la 1ère venue à l'hôpital du patient pour sa pathologie (si antérieure à la labellisation du centre, inscrire l'année de labellisation du centre).

3 Patient initialement adressé par

- Venu de lui-même : s'il est passé par les urgences
- Gynéco/OB : si découverte en anténatal
- Pédiatre : si découverte en postnatal
- Généraliste : adressé par son médecin traitant
- Centre de prise en charge : si le patient vient d'un CMPP, SESSAD...
- Centre de référence maladies rares (CRMR)
- Centre de compétence maladies rares (CCMR)
- Autre spécialiste : s'il n'est pas déjà cité dans cette liste, ex : hépato-gastro-entérologue

ONGLET “ACTIVITÉS”

› Données administratives › Prises en charge > **Activités** › Diagnostic › Anté/néonatal › Recherche

Il faut renseigner dans cet onglet l'ensemble des activités liées à la prise en soins et le suivi de la maladie rare du patient mais également aux problématiques qui en découlent.

Exemple : si un patient atteint d'atrésie de l'œsophage, suivi dans un centre CRACMO (centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage), présente des troubles alimentaires pédiatriques et des problèmes respiratoires conséquents à son atrésie de l'œsophage, alors, les activités qui concernent la prise en charge de ces problèmes sont à coder dans BaMaRa pour le centre CRACMO.

Nouvelle activité #xx +

Date de l'activité *

Site pour lequel l'activité est déclarée *

1 **Contexte ***

2 **Objectif(s) ***

Profession(s) de(s) intervenant(s) *

Intervenant(s)

1 Contexte - un seul choix possible

Voir annexe page 20 pour la définition de chaque item.

- **Consultation** - les consultations paramédicales sont également à coder (consultation avec un.e psychologue, diététicien.ne, kinésithérapeute, etc.) ;
- **Consultation pluridisciplinaire** - seul le médecin référent doit ajouter cette activité pour le centre de prise en charge. Il peut indiquer le nom des autres intervenants s'il le souhaite ;
- **Hôpital de jour (HDJ)** ;
- **Hospitalisation traditionnelle** ;
- **Avis en salle** ;
- **Avis sur dossier en consultation** ;
- **Réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP)** - seul le médecin référent du dossier du patient doit ajouter cette activité pour le centre de prise en charge. Il peut indiquer le nom des autres intervenants s'il le souhaite.
- **Avis personnel d'expertise sur un dossier** ;
- **Téléconsultation** ;
- **Autre.**

2 Objectif(s) - plusieurs choix possibles

Voir annexe page 21 pour la définition de chaque item.

- Diagnostic ;
- Mise en place de la prise en charge ;
- Suivi ;
- Conseil génétique ;
- Diagnostic prénatal ;
- Prise en charge (PEC) en urgence ;
- Acte médical ;
- Education thérapeutique ;
- Consultation de transition enfant/adulte.



Il ne faut renseigner que les activités spécifiques “maladies rares” dans BaMaRa.

Par ailleurs, **toute activité ne doit être comptabilisée qu’une seule fois.**

Par exemple, si une consultation pluridisciplinaire est renseignée, il ne faut pas coder d’autres consultations correspondant à la participation de chaque intervenant. Autre exemple, si un patient est admis en hospitalisation de jour, et qu’il bénéficie à ce titre de plusieurs consultations, seul l’hôpital de jour (HDJ) sera codé.

Pour en savoir plus, consultez le “guide de codage Activités Maladies Rares” de la BNDMR en annexe, page 22.

ONGLET “DIAGNOSTIC”

› Données administratives › Prises en charge › Activités › **Diagnostic** › Anté/néonatal › Recherche

Cet onglet permet de détailler le ou les diagnostics maladie rare du patient (nom de la pathologie, niveau de confiance du diagnostic, type d'investigation réalisée, description clinique, etc.)

Diagnostic #1 +

1	Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
2	Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié	
3	Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Type d'investigation(s) réalisée(s) *			
4	Maladie rare (Orphanet)	Maladie rare (Orphanet)			
5	Description clinique	Description clinique			
	Signes atypiques	Signes atypiques			
	Gènes (HGNC)	Gènes (HGNC)			
6	Sujet apparemment sain	Oui	Non		

1 Les différents niveaux d'assertion du diagnostic (item “Statut actuel du diagnostic”) sont :


En cours

Le diagnostic est 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.


Probable

Forte suspicion du diagnostic cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour.


Confirmé

Le diagnostic a été confirmé par un/des examens.


Indéterminé

Aucun diagnostic n'a pu être établi malgré des investigations poussées (impasse diagnostique).



Si le diagnostic n'est pas confirmé, le niveau d'assertion doit être réévalué à chaque activité (niveau “en cours” et “probable”) ou chaque année (“indéterminé”).

2 Caractérisation génétique du diagnostic

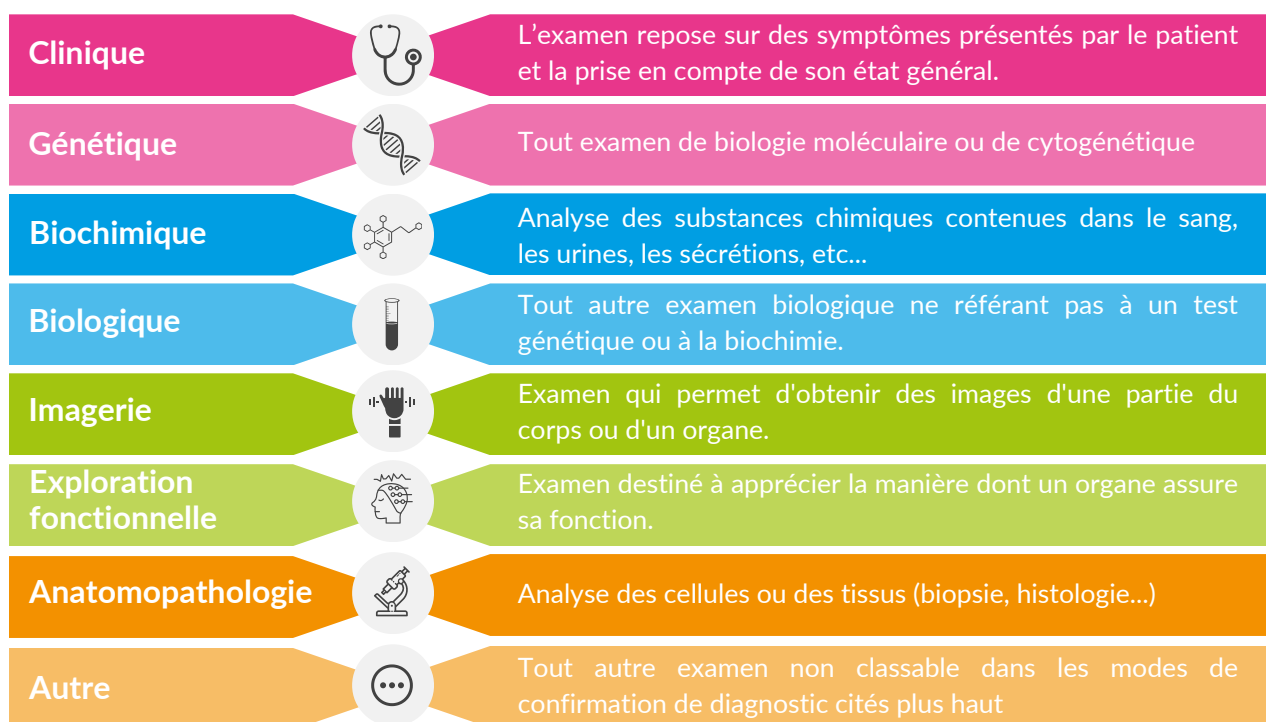
Il est possible d'indiquer si une caractérisation génétique du diagnostic a été obtenue ou pas, ou encore si elle est non appropriée (causes exogènes, infections virales, tératogènes, auto-anticorps).

Un bloc "informations génomiques complémentaires" optionnel est désormais disponible.

Ce set de données minimum génomique (SDM-G) donne la possibilité de :

- préciser les investigations génétiques réalisées en fonction du type d'investigation choisi précédemment ;
- de décrire un ou plusieurs variants pour un ou plusieurs gène(s) ;
- de décrire une ou plusieurs anomalies chromosomiques.

3 Type d'investigation(s) réalisée(s) :



4 Renseigner un diagnostic (item "Maladie rare (Orphanet)" :

Coder une maladie rare

Consultez les listings des pathologies des centres maladies rares FIMATHO en annexe page 24.

Pour les niveaux d'assertion "probable" ou "confirmé", il faut saisir un code ORPHANET (code maladie ou sous-type) dans le champ "maladie rare (Orphanet)".

S'il n'existe pas de code ORPHANET pour la pathologie que vous souhaitez saisir, laissez le champ "maladie rare (Orphanet)" vide et indiquez dans le champ "description clinique" le code groupe ORPHANET correspondant.

Idéalement, renseignez également dans le champ "description clinique" un ou plusieurs codes HPO (Human Phenotype Ontology) ou CIM-10.

The screenshot shows a web interface for a diagnostic form. At the top, there are navigation tabs: "Données administratives", "Prises en charge", "Diagnostic" (highlighted in blue), "Activité", "Anté/néonatal", and "Recherche". Below the tabs, there is a section for "Diagnostic #1". The form contains several fields:

- Statut actuel du diagnostic ***: A set of radio buttons with options "En cours", "Probable", "Confirmé", and "Indéterminé". The "Probable" option is highlighted with a red box.
- Type d'investigation(s) réalisée(s) ***: A text input field containing "Noter les investigations réalisées/l'examen permettant de valider diagnostic".
- Maladie rare (Orphanet)**: A dropdown menu with the selected value "Codes ORPHANET (code maladie ou sous-type)", highlighted with a red box.
- Description clinique**: A text input field containing "Codes groupe ORPHANET, codes HPO, codes CIM-10", highlighted with a red box.
- Signes atypiques**: A text input field containing "Codes HPO, codes CIM-10".

Coder un syndrome

Dans le cas d'une forme syndromique d'une maladie rare :

- **Syndrome identifié** (niveau "probable" ou "confirmé")
 - Codez le syndrome dans le champ "maladie rare (Orphanet)"
 - Codez la maladie/malformation rare d'intérêt et les autres signes pertinents dans le champ "description clinique"
- **Syndrome suspecté** (niveau "en cours" ou "indéterminé")
 - Laissez le champ "maladie rare (Orphanet)" vide
 - Codez la maladie/malformation rare d'intérêt et les autres signes pertinents dans le champ "description clinique"

The example form shows a diagnostic entry with the following details:

- Statut actuel du diagnostic ***: "Confirmé" is selected.
- Type d'investigation(s) réalisée(s) ***: Empty field.
- Maladie rare (Orphanet)**: "Association VACTERL" is selected.
- Description clinique**: "Atrésie de l'oesophage" is entered.
- Signes atypiques**: Empty field.
- Gènes (HGNC)**: Empty field.

A vertical blue bar on the left side of the form is labeled "EXEMPLE".

Coder un patient en impasse

L'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art.

Elle concerne les malades atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue.

Le champ « maladie rare (Orphanet) » doit rester vide.

Indiquez dans le champ « description clinique » :

- Le code groupe ORPHANET correspondant (si possible)
- Un ou plusieurs codes HPO (HumanPhenotypeOntology) ou CIM-10

Données administratives > Prises en charge > **Diagnostic** > Activité > Anté/néonatal > Recherche

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques



Le code ORPHA:616874 “Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète” a été créé afin de donner plus de visibilité aux patients maladies rares sans diagnostic.

⚠ Ne pas utiliser ce code pour les maladies qui ne sont pas (encore) référencées dans la classification Orphanet ou pour les patients dont le diagnostic est encore en cours (même si le parcours diagnostique est long).

L'utilisation de ce code peut être combinée avec d'autres descripteurs (phénotypes, génotypes...).

5 Description clinique

Il faut coder les signes cliniques pertinents pouvant expliquer la prise en charge dans le centre maladies rares.

Les signes cliniques peuvent être ajoutés sans diagnostic décrit, ils permettront d'effectuer des recherches de patients plus facilement.

La description clinique et les signes atypiques peuvent être renseignés avec différentes terminologies :

- Codes “groupe” ORPHANET
- Codes HPO (Human Phenotype Ontology)
- Codes CIM-10

6 Sujet apparemment sain

Un sujet apparemment sain est un patient porteur de la mutation mais qui ne présente pas de signe de la maladie à ce jour (porteur sain).

Attention, il faut bien renseigner ce patient comme “malade” (cf. page 7).

SPÉCIFICITÉS DE CODAGE PAR CENTRE

[Retrouvez les listings des pathologies par centre de référence en annexe page 24.](#)

Centre de référence CRACMO

Affections Chroniques et Malformatives de l'œsophage



Œsophagite à éosinophiles

La prévalence de l'œsophagite à éosinophiles (EoE) étant actuellement supérieure à 1/2000, cette pathologie n'est plus considérée comme rare par Orphanet. Par conséquent, son code ORPHA:73247 a été inactivé. Cependant, cette pathologie fait toujours partie du périmètre du centre CRACMO et est encore considérée rare chez l'enfant, **il faut donc continuer à créer des fiches et saisir des activités dans BaMaRa pour les patients EoE.**

Le code **ORPHA:73247 EoE** est encore disponible dans l'application BaMaRa web, vous pouvez continuer à l'utiliser. Cependant, si vous ne retrouvez plus le code Orphanet EoE ou si vous saisissez vos activités via la fiche maladie rare du Dossier Patient Informatisé de votre hôpital, nous vous proposons de coder de la manière suivante :

Maladie rare (Orphanet)	Maladie rare (Orphanet) →	Laisser le champ vide
Description clinique	Eosinophilic infiltration of the esophagus x →	HPO 0410151

Centre de référence Hernie de Coupole Diaphragmatique



Hernie de Coupole Diaphragmatique (HCD)

Le diagnostic de HCD est le plus souvent posé en période prénatale lors d'une échographie. Pensez à créer la fiche fœtus avec les données de la maman dès sa prise en charge dans votre centre maladies rares (voir page 5 pour en savoir plus).

Les patients concernés par une HCD peuvent présenter des difficultés diverses (respiratoires, nutritionnelles, orthopédiques, HTAP) nécessitant une prise en charge pluridisciplinaire.

Comme indiqué page 9, il vous faut saisir dans BaMaRa toutes les activités en lien avec le suivi de la maladie rare de votre patient et donc ne pas oublier les problématiques qui découlent de la maladie telles que citées ci-dessus (même si ces activités sont réalisées dans un service différent de celui du ou de la responsable du centre maladies rares).

SPÉCIFICITÉS DE CODAGE PAR CENTRE

Centre de référence MaRDi
Maladies Rares Digestives



Le périmètre des pathologies du centre MaRDi est évolutif en fonction de l'âge du patient.

Le périmètre du centre de référence MaRDi inclus toutes les maladies rares digestives y compris les maladies rares du pancréas et les polyposes digestives génétiques. Toutefois, pour éviter un chevauchement avec les centres de références PaRaDis (maladies rares du pancréas) et PoDiGenA (polyposes digestives génétiques adultes) qui sont des centres adultes, l'ensemble des pathologies qui les concernent sortent du périmètre du centre MaRDi à partir de la majorité du patient.

À noter que, s'il n'y a pas de centre PaRaDis ou PoDiGenA dans l'hôpital de prise en charge du patient, le centre MaRDi, s'il est mixte (enfant/adulte), peut continuer à coder les activités pour le patient à sa majorité. Cela doit toutefois rester exceptionnel, l'idéal étant de demander une labellisation "PaRaDis"/"PoDiGenA" si le nombre de patients adultes est conséquent OU d'orienter le patient dans un hôpital où se trouve un centre PaRaDis/PoDiGenA.

Exemple : un patient âgé de 17 ans atteint de pancréatite chronique héréditaire est suivi dans un centre MaRDi. Sa fiche BaMaRa et ses activités sont créées au fur et à mesure jusqu'à son transfert vers les services adultes. À partir de ce moment-là, et si un centre PaRaDis existe dans l'hôpital de prise en charge, le centre MaRDi n'a plus à saisir les activités maladies rares pour ce patient.

Maladies Inflammatoires Chroniques de l'Intestin (MICI)

Les MICI regroupent la maladie de Crohn (MC) et la rectocolite hémorragique (RCH). Les MICI sont actuellement considérées comme « non-rare » en Europe mais elles font toutefois partie du périmètre du centre de référence MaRDi car elles sont rares chez l'enfant. Il vous faut donc saisir les activités de vos patients (de 0 à 18 ans) atteints de ces pathologies dans BaMaRa.

Il n'existe pas de code Orphanet pour la MC et la RCH, nous vous conseillons donc de les coder de la manière suivante :

SPÉCIFICITÉS DE CODAGE PAR CENTRE

- Indiquer dans le champ “maladie rare (Orphanet)” le **code ORPHA:103920** correspondant à la **colite indéterminée** et noter dans le champ “description clinique” les **codes CIM-10 K50 maladie de Crohn** ou **K51 Recto-colite hémorragique**.

Maladie rare (Orphanet) →

Description clinique → x | ▼

OU →

- Pour coder une activité pour les patients qui viennent en hôpital de jour :
 - Pour une perfusion :

Contexte * x | ▼

Objectif(s) * | ▼

- Pour un examen médical (endoscopie, coloscopie...) :

Contexte * x | ▼

Objectif(s) * | ▼

Centre de référence PaRaDis

Maladies Rares du Pancréas



De nombreuses pathologies du périmètre du centre PaRaDis ne possèdent pas encore de code Orphanet, il n'est donc pas possible de les saisir correctement dans BaMaRa (qui se base sur la nomenclature Orphanet pour identifier la ou les maladies rares du patient).

Pour effectuer la saisie, nous vous invitons à laisser le champ “maladie rare (Orphanet)” vide et à renseigner, si possible, le nom de la pathologie et/ou les signes typiques de la maladie rare en description clinique (codes CIM-10, HPO ou groupe ORPHANET). Autrement, renseignez le nom de la pathologie dans les cases “commentaire” (champ libre) qui se trouvent dans la rubrique “diagnostic” et sur l’aperçu de la fiche patient.

SPÉCIFICITÉS DE CODAGE PAR CENTRE

Recommandation de codage pour les pathologies du centre PaRaDis sans code Orphanet :

Diagnostic #1 +

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

Caractérisation génétique du diagnostic Oui Non Non approprié

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

Maladie rare (Orphanet) Laisser le champ vide

Description clinique Codes groupe ORPHANET, codes CIM-10, codes HPO

Signes atypiques Signes atypiques

Gènes (HGNC) Gènes (HGNC)

Sujet apparemment sain Oui

[...]

Commentaire Renseigner le nom de la pathologie

[...]

Commentaire Renseigner le nom de la pathologie

Centre de référence PoDiGenA
Polyposes Digestives Génétiques Adultes



Polypose juvénile

Trois codes Orphanet existent pour la polypose juvénile. Si vous ne connaissez pas précisément le type de polypose juvénile, choisissez en premier le lieu le code ORPHA:2929 "syndrome de polypose juvénile". Les deux autres codes : ORPHA:79076 "polypose juvénile infantile" et ORPHA:329971 "polypose juvénile généralisée/polypose juvénile colorectale" étant considérés comme des sous-types.

Polypose indéterminée

En cas de polypose indéterminée, nous vous recommandons de classer les patients en fonction de leur histologie. Indiquez :

- "Polypose adénomateuse familiale" lorsqu'il y a des adénomes ;
- "Polypose juvénile" lorsqu'il y a des hamartomes ;
- "Polypose festonnée/dentelée" lorsqu'il y a des lésions correspondantes.

ANNEXE

1 - Glossaire

Onglet "Activités" - item "Contexte"

Consultation : patient vu par un seul professionnel de santé (médecin, psychologue, nutritionniste...);

Consultation pluridisciplinaire : patient vu par 2 professionnels de santé ou plus en même temps ;

Hôpital de jour : hospitalisation d'une matinée à une journée complète ;

Hospitalisation traditionnelle : hospitalisation pour un séjour de plus d'une journée;

Avis en salle : un professionnel de santé du centre délivre un avis sur le cas d'un patient qu'il voit en dehors de son propre service ;

Avis sur dossier en consultation : le médecin rend un avis sur un dossier apporté par un proche du patient au cours d'une consultation (le patient n'est pas présent) ;

RCP : les Réunions de Concertation Pluridisciplinaire regroupent des professionnels de santé de différentes disciplines dont les compétences sont indispensables pour prendre une décision accordant aux patients la meilleure prise en charge en fonction de l'état de la science ;

Avis personnel d'expertise sur un dossier : un professionnel médical sollicite l'avis d'un ou de plusieurs professionnels de santé, sur la base des informations médicales liées à la prise en charge d'un patient non pris en charge par le professionnel qui rend son avis (le patient n'est pas présent). Cela comprend les avis par mail ou par téléphone ;

Téléconsultation : consultation à distance en présence d'un médecin ;

Autre : l'activité de soin réalisée ne s'inscrit dans aucun des contextes cités plus haut. Exemple : consultations à distance sans médecin.

ANNEXE

Onglet “Activités” - item “Objectif(s)”

- **Diagnostic** : détermination de la nature d'une maladie ou d'une condition, ou distinction entre une maladie ou condition et une autre ;
- **Mise en place de la prise en charge** : définition des stratégies à adopter pour la prise en charge du patient ;
- **Suivi** : l'activité s'inscrit dans le cadre d'un suivi programmé du patient ;
- **Conseil génétique** : le processus consistant à aider les patients et leur famille à comprendre et à s'adapter aux implications génétiques, médicales, psychologiques et familiales liées à la maladie ;
- **Diagnostic prénatal** : le diagnostic chez un embryon, fœtus post-implantatoire ou chez une femme enceinte ;
- **Prise en charge (PEC) en urgence** : premiers soins ou autre intervention immédiate en cas d'accident ou d'état de santé exigeant des soins immédiats et un traitement avant même que les soins médicaux et chirurgicaux définitifs puissent être délivrés ;
- **Acte médical** : actes thérapeutiques, actes chirurgicaux, prescription, injection...;
- **Education thérapeutique** : enseignement ou formation des patients au sujet de leurs propres besoins de santé ;
- **Consultation de transition enfant/adulte** : consultation réalisée pour préparer l'adolescent au transfert de son suivi médical en service de soins d'adultes.

ANNEXE

2 - Guide de codage Activités Maladies Rares

<https://www.bndmr.fr/wp-content/uploads/2022/10/Definition-de-Activite-MR-2022-10-22.pdf>

Activité	A coder ?	Si oui comment ?	Commentaire
Actes médicaux non spécifiques aux maladies rares (ex : dialyse, saignée, perfusion, etc.)	NON		
Actes médicaux réalisés au bloc opératoire	NON		L'acte n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
Enquête familiale	Oui	1 fiche par patient / 1 activité de consultation par patient	Y compris quand les membres de la famille sont vus durant la même consultation Attention : pour chacun des membres présents il s'agira d'une consultation, pour les autres il s'agira d'un « avis sur dossier en consultation »
Consultation téléphonique programmée avec un patient entraînant un compte-rendu mais sans visioconférence	OUI	Contexte : 'Téléconsultation'	La définition de téléconsultation est alignée avec la définition courante
Réponse à appel d'un patient ou conseil téléphonique à un patient hors cadre d'un RDV et sans trace écrite dans le dossier médical	NON		
Consultation dont l'objectif est relatif à la définition des stratégies à adopter pour la prise en charge du patient (programme préventif ou thérapeutique), en présence du patient.	Oui	Contexte : 'consultation' ; Objectif : 'mise en place de la prise en charge'	
Appels des professionnels vers les prestataires de service par exemple pour l'installation d'appareils au domicile du patient	NON		Le temps de contact avec les prestataires pour du matériel à domicile ou le temps de conseils téléphoniques aux patients à distance hors téléconsultation ne doivent pas être comptabilisés comme activité du centre.
Remplissage d'un dossier MDPH	NON		Le remplissage n'est pas à coder car il découle d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage

ANNEXE

Examen d'imagerie	NON		L'examen n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou en vue d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
Exploration fonctionnelle	NON		L'examen n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou en vue d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
Actes infirmiers indépendamment d'une consultation	NON		
Actes infirmiers lors d'une consultation en présence d'un médecin	NON		
Consultation infirmière sans présence médicale dans le cadre de l'éducation thérapeutique	OUI	Contexte : 'Consultation' ; Objectif : 'Education thérapeutique'	
Séance de kinésithérapie	OUI		
Kinésithérapeute sollicité.e par un.e collègue d'autres services hospitaliers	NON		Seuls les avis médicaux seront pris en compte pour la campagne Piramig.
Visites à domicile des ergothérapeutes du site MR pour mettre en place les aménagements au domicile du patient	OUI	Lieu de la consultation : 'Autre' avec précision de la ville ; Contexte : 'autre' en précisant visite à domicile ; Objectifs : 'mise en place de la prise en charge'	
Consultation avec un.e psychologue	OUI		
Consultation avec un.e diététicien.ne	OUI		
Diététicien.ne sollicité.e par les prestataires de service à domicile pour tous les réglages de sondes, gastrostomie etc.	NON		
Participation d'un.e ARC à une consultation, dans le cadre d'une intervention sur un essai clinique	NON		
Actes réalisés en laboratoire	NON		

ANNEXE

3 - Listings des pathologies des centres maladies rares FIMATHO

Listing des maladies rares du centre de référence CRACMO



CODE ORPHA	MALADIE RARE
930	Achalasie œsophagienne idiopathique
887	Association VACTERL/VACTER
1199	Atrésie de l'œsophage
91358	Diverticule congénital de l'œsophage
100048	Duplication tubulaire de l'œsophage
100048	Duplication tubulaire de l'œsophage
454750	Fistule trachéo-oesophagienne isolée
73247 (non rare en Europe)	Œsophagite à éosinophiles
645749	Sténose congénitale de l'œsophage
138	Syndrome CHARGE
929	Syndrome d'achalasia-microcéphalie
77298	Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie - atrésie de l'œsophage
1305	Syndrome de Feingold
391641	Syndrome de Feingold type 1
391646	Syndrome de Feingold type 2
869	Syndrome triple A

ANNEXE



Listings des maladies rares du centre de référence HCD

CODE ORPHA	MALADIE RARE	
2140	Hernie diaphragmatique congénitale	
pas de code	Hépto-omphalocèle géante	
Syndromes pour lesquels une HCD peut être associée	490	Kyste omphalo-mésentérique
	280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn
	199	Syndrome de Cornelia de Lange
	3378	Trisomie 13
	3380	Trisomie 18
	884	Tétrasomie 12p
	287	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique
	373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel
	1335	Pentalogie de Cantrell
	2059	Syndrome de Fryns
	2141	Syndrome d'hernie diaphragmatique-anomalies des membres
	2143	Syndrome de Donnai-Barrow
	2322	Syndrome de Kabuki
	2369	Complexe limb body wall
	2470	Syndrome de Matthew-Wood
	2847	Anomalies du péricarde et du diaphragme
558	Syndrome de Marfan	

ANNEXE

Listings des maladies rares du centre de référence MaRDi (1/4)



CODE ORPHA	NOM PATHOLOGIE
14	Abêtalipoprotéinémie
37	Acrodermatite entéropathique
79320	ALG6-CDG
79325	ALG8-CDG
83620	Anendocrinose entérique
1201	Atrésie de l'intestin grêle
1198	Atrésie du côlon
1203	Atrésie du duodénum
2300	Atrésies multiples de l'intestin
160148	Cap polypose
103920	Colite indéterminée
103910	Déficit congénital en héparane sulfate de l'entérocyte
53690	Déficit congénital en lactase
35122	Déficit congénital en saccharase-isomaltase
309031	Déficit en triacylglycérol lipase pancréatique
445018	Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA
436252	Déficit immunitaire combiné-entéropathie
53689	Diarrhée chlorée congénitale
103907	Diarrhée chronique associée à un déficit en glucoamylase
329242	Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative
314373	Diarrhée chronique par hyperactivité de la guanylate cyclase 2C
103908	Diarrhée sodée congénitale
563708	Diarrhée sodée congénitale syndromique
84064	Diarrhée syndromique
103909	Diarrhée-vomissements associés à un déficit en tréhalase
238	Duplication digestive
1759	Duplication entérique thoraco-abdominale
1876	Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale
298	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale
263665	Entéropathie à cellules NK
522037	Entéropathie autoimmune primitive
168601	Entéropathie congénitale due à un déficit de l'entéropeptidase
92050	Entéropathie congénitale en touffes
2151	Ganglioneurome de Hirschsprung
2070	Gastro-entérite à éosinophiles

ANNEXE

Listings des maladies rares du centre de référence MaRDi (2/4)



Pathologies pour lesquelles il ne faut coder que les patients mineurs

558411	Gastroparésie idiopathique
379	Granulomatose chronique
294422	Insuffisance intestinale chronique
Pas de code	Insuffisance pancréatique exocrine idiopathique
469	Intolérance au fructose héréditaire
313906	Kyste pancréatique congénital
2368	Laparoschisis
90362	Lymphangiectasie intestinale primitive
90363	Lymphangiectasie intestinale secondaire
35710	Malabsorption du glucose-galactose
90045	Malabsorption héréditaire de l'acide folique
84065	Malabsorption idiopathique par défaut de synthèse des acides biliaires
228426	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch
398063	Maladie coeliaque réfractaire
<i>Non rare chez l'adulte</i>	Maladie de Crohn
35858	Maladie de Gräsbeck-Imerslund
388	Maladie de Hirschsprung
2153	Maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie
71	Maladie de rétention des chylomicrons
3452	Maladie de Whipple
2290	Maladie des inclusions microvillositaires
294023	Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale
556	Malakoplakie
508410	Malrotation intestinale familiale
Pas de code	Mésentère commun
199293	Microgastrie congénitale
79319	MPI-CDG
2604	Myopathie viscérale familiale
314376	Occlusion intestinale du nouveau-né par déficit en guanylate cyclase 2C
103919	Pancréatite auto-immune
280302	Pancréatite auto-immune type 1
280315	Pancréatite auto-immune type 2
676	Pancréatite chronique héréditaire

ANNEXE

Listings des maladies rares du centre de référence MaRDi (3/4)



Pathologies pour lesquelles il ne faut coder que les patients mineurs

300552	Pancréatite et cholangite folliculaire
103918	Pancréatite tropicale
447877	Polypose adénomateuse associée aux ADN polymérase
733	Polypose adénomateuse familiale
220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée
480536	Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à MSH3
454840	Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à NTHL1
247806	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à APC
401911	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à AXIN2
247798	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à MUTYH
261584	Polypose adénomateuse familiale due à une microdélétion 5q22.2
329971	Polypose juvénile généralisée/Polypose juvénile colorectale
79076	Polypose juvénile infantile
70475	Proctite radique
2978	Pseudo-obstruction intestinale chronique
104077	Pseudo-obstruction intestinale myopathique
104078	Pseudo-obstruction intestinale non classifiée
<i>Non rare chez l'adulte</i>	Recto-colite hémorragique
99811	Pseudo-obstruction intestinale type neuronal
436166	Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-enterocolite infantile
1116	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale
110	Syndrome de Bardet-Biedl
201	Syndrome de Cowden
238569	Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes
37042	Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X
1670	Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire
137622	Syndrome de diarrhée intractable-atrésie choanale-anomalie des yeux
435988	Syndrome de dysrythmie atriale et trouble de la motilité intestinale chronique
1305	Syndrome de Feingold
391641	Syndrome de Feingold type 1
391646	Syndrome de Feingold type 2
66629	Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon

ANNEXE

Listings des maladies rares du centre de référence MaRDi (4/4)



Pathologies pour lesquelles il ne faut coder que les patients mineurs

99803	Syndrome de Haddad
2301	Syndrome de l'intestin court congénital
95427	Syndrome de l'intestin court secondaire
365563	Syndrome de l'intestin court primaire
209964	Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum
2150	Syndrome de maladie de Hirschsprung-brachydactylie type D
2155	Syndrome de maladie de Hirschsprung-polydactylie-surdité
2538	Syndrome de microgastrie-anomalie des membres
2152	Syndrome de Mowat-Wilson
261552	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une mutation ponctuelle de ZEB2
163746	Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung
699	Syndrome de Pearson
2869	Syndrome de Peutz-Jeghers
2881	Syndrome de photosensibilité cutanée-colite létale
157798	Syndrome de polypose dentelée
2929	Syndrome de polypose juvénile
811	Syndrome de Shwachman-Diamond
897	Syndrome de Waardenburg-Shah
391487	Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques
2241	Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie
293864	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire
199337	Syndrome d'insuffisance pancréatique-anémie-hyperostose
3405	Syndrome d'ulcération du cordon ombilical-atrésie intestinale
404463	Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses
309111	Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique
309108	Déficit en colipase pancréatique
261537	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une monosomie 2q22

ANNEXE



Listings des maladies rares du centre de référence PaRaDis

CODE ORPHA	MALADIE RARE
2805	Agénésie partielle du pancréas
1333	Carcinome pancréatique familial (CaPaFa)
Pas de code	Cystadenome mucineux
Pas de code	Cystadenome séreux
309111	Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique
309031	Déficit en triacylglycérol lipase pancréatique
Pas de code	Dystrophie kystique sur pancréas aberrant (DKPA)
Pas de code	Kyste lympho-épithélial
313906	kyste pancréatique congénital
458792	Lymphangiome pancréatique
892	Maladie de Von Hippel-Lindau (VHL)
Pas de code	Pancréatite auto-immune d'origine indéterminée
280302	Pancréatite auto-immune type 1 à IgG4
280315	Pancréatite auto-immune type 2
586	Pancréatite chronique héréditaire liée au gène CFTR
Pas de code	Pancréatite chronique héréditaire liée au gène CPA1, CASR ou TRPV6
Pas de code	Pancréatite chronique héréditaire liée au gène CTRC
103918	pancréatite chronique héréditaire liée au gène PRSS1 ou SPINK1
69663	Pancréatite liée au syndrome Low Phospholipid-Associated Choletithiasis (L-PAC)
Pas de code	Pancréatites aiguës ou chroniques idiopathiques ou IPE sans étiologie
Pas de code	Pancréatites par dysfonction du sphincter d'Oddi (DSO)
Pas de code	Pancréatites secondaires à ansa pancreatica ou divisum
309108	Pancréatites secondaires au déficit en Colipase
Pas de code	Pancréatites secondaires au déficit en lipoprotéine lipase (syndrome FCS)
675	Pancréatites secondaires au pancreas annulaire
Pas de code	Pancréatites secondaires aux hypercalcémies primaires et secondaires
444490	Pancréatites sur hypertriglycéridémie (HTG)
2315	Syndrome de Johanson-Blizzard
811	Syndrome de Shwachman-Diamond (SDS)
Pas de code	transformation kystique des acini (TKA)
424065	Tumeur pseudo-papillaire et solide du pancréas (TPPS)

ANNEXE

Listing des maladies rares du centre de référence PolDiGenA



CODE ORPHA	MALADIE RARE
447877	Polypose adénomateuse associée aux ADN polymérase
733	Polypose adénomateuse familiale (ou polypose POLD et/ou la polypose POL D1)
220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée
480536	Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à MSH3
454840	Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à NTHL1
247806	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à APC
401911	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à AXIN2
247798	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à MUTYH
329971	Polypose juvénile généralisée/Polypose juvénile colorectale
79076	Polypose juvénile infantile
157798	Syndrome de polypose dentelée (ou festonnée)
201	Syndrome de Cowden
699	Syndrome de Pearson
2869	Syndrome de Peutz-Jeghers
2929	Syndrome de polypose juvénile

ANNEXE

4 - Information et droits du patient

Note d'information patient - BaMaRa

https://www.bndmr.fr/wp-content/uploads/2024/05/Affichage_information_Patients_BaMaRa_V2024_VF.docx

Ajout des logos



Centre maladies rares : information sur l'utilisation des données personnelles

Vous pouvez, sur simple demande orale ou écrite, recevoir ces informations sur un support écrit.

Dans le cadre de votre prise en charge au sein d'un centre maladies rares (MR) labellisé par le Ministère de la Santé, notre établissement de santé utilise un logiciel spécifique dénommé **BaMaRa**. Il permet d'assurer votre suivi médical et l'analyse de l'activité du centre MR afin de mieux évaluer la gestion médicale des patients et améliorer le recensement des maladies rares en France. Cette collecte de données est demandée depuis 2017 dans le cadre de la mission d'intérêt public des centres maladies rares labellisés.

La présente notice a pour objet de vous informer sur les conditions de traitement de vos données personnelles collectées par le centre MR en qualité de responsable de traitement.

Données collectées : dans le cadre de votre prise en charge, le centre MR collecte dans **BaMaRa** vos données administratives (identité, date et lieu de naissance, sexe, numéro de sécurité sociale (NSS), lieu de résidence...), vos données médicales (état de santé, résultats d'examen, pathologie, antécédents familiaux, modalités de prise en charge, suivi de votre état de santé, qualité de vie, traitements médicamenteux...), ainsi que votre participation à des études ou recherches. Ces données sont traitées et conservées sous la responsabilité de notre établissement, pour une durée de 20 ans après votre dernière prise en charge.

*Des données, collectées avant 2017 dans le cadre du projet de recherche sur les maladies rares « CEMARA », et transmises par l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP), ont également été intégrées dans **BaMaRa**.*

Accès aux données : vos données administratives sont accessibles aux professionnels de l'établissement dans la limite de leur mission. Vos données de santé sont quant à elles réservées à l'équipe médicale qui vous prend en charge. Conformément aux lois et règlements applicables, vos données peuvent également être exploitées et transmises à des tiers autorisés, notamment pour des rapports réglementaires envoyés à la Direction Générale de l'Offre de Soins du Ministère de la Santé.

Stockage des données : vos données sont stockées auprès d'un hébergeur de données de santé (HDS) : l'AP-HP, qui intervient en tant que sous-traitant de chaque établissement de santé concerné.

Vos droits sur vos données : vous disposez d'un droit d'accès et de rectification de vos informations, d'un droit à définir des directives sur la conservation, l'effacement et la communication de ces données après votre décès, ainsi que du droit de vous opposer à leur utilisation dans le cadre de la recherche.

Vous pouvez exercer ces droits en vous adressant :

- en priorité au médecin qui vous prend en charge,
- ou bien par courriel à l'adresse suivante : XXX@XXX
- En cas de difficultés, vous pouvez adresser une réclamation auprès de la CNIL.

Réutilisation des données pour la recherche : certaines de vos données (hors nom/prénom(s) et NSS*) sont susceptibles d'être réutilisées dans le cadre de projets de recherche. Pour cela, elles sont stockées dans l'entrepôt de données de santé de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Une information individuelle spécifique vous sera remise à ce sujet lors de votre première consultation.

** Certaines recherches de plus grande envergure et nécessitant un croisement avec les données de l'Assurance Maladie peuvent faire appel à l'utilisation de vos données identifiantes et/ou NSS, sous réserve d'un avis favorable des instances réglementaires (CESREES, CNIL). Ces données ne seront jamais partagées avec les équipes menant les recherches. Leur conservation sera limitée à la réalisation du croisement des données.*

ANNEXE

Note d'information individuelle patient - BNDMR

<https://www.bndmr.fr/wp-content/uploads/2022/12/NI-patient-BNDMR-1-page.pdf>




Sécurité et confidentialité de vos données dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares


Madame, Monsieur,

Vous êtes aujourd'hui pris en charge dans un centre maladies rares. Afin d'assurer votre suivi, des données administratives (noms, prénoms, matricule INS...) et médicales (nom de la maladie, médicaments...) vous concernant sont collectées par l'hôpital dans un dossier médical informatisé.

Ces données seront transférées, **après suppression de vos noms, prénoms et matricule INS**, dans une base de données informatisée (entrepôt) : la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Elle rassemble les données de tous les patients pris en charge dans les centres de référence maladies rares français. Elle a été créée au travers du Plan National Maladies Rares 2 et est financée par le Ministère de la Santé et de la Prévention.


Cette base de données de santé sert à réaliser :


 **des indicateurs** (ou descripteurs) nécessaires au suivi de l'efficacité des mesures du Plan National Maladies Rares, et un rapport annuel sur les maladies rares en France (cas 1) ;

 **des études**, sur les données collectées ou rapprochées à celles d'autres bases de données via le Système National des Données de Santé (SNDS), pouvant générer de nouvelles connaissances sur les maladies rares, la prise en charge thérapeutique, les pratiques professionnelles ou la faisabilité d'essais cliniques (cas 2).

Ces analyses de données sont réalisées **en respectant la confidentialité des données** et seuls des résultats anonymes et agrégés (globaux) sont publiés. Ceci vous permet de contribuer au progrès médical et à l'amélioration de la prise en charge des patients. Seuls des professionnels de l'équipe de la BNDMR et des chercheurs habilités pourront analyser les données, conservées dans la BNDMR pendant 20 ans, de manière sécurisée.

Cette base de données est nécessaire à l'exécution d'une mission d'intérêt public dont est investie l'AP-HP en tant que responsable de traitement. Elle est hébergée en France et autorisée par la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL). Les recherches qui en découlent sont conformes aux lois et règlements en matière de protection des données.

 Pour les analyses à finalité de pilotage (ou de suivi, cas 1), vous disposez d'un **droit d'accès et de rectification** de vos données ; en revanche les droits d'opposition et d'effacement sont limités.

 Pour les analyses à finalité de recherche en santé (cas 2), vous pouvez **vous opposer à l'usage de vos données**, ou à celles de votre enfant, sans vous justifier. Vous pouvez consulter la liste des analyses menées sur la BNDMR sur : www.bndmr.fr/espace-patients/transparence/

Le meilleur moyen de faire valoir vos droits est de directement vous adresser au médecin qui vous a pris en charge dans le centre de référence maladies rares.

Sinon, vous pouvez vous adresser à l'équipe de la BNDMR via le formulaire en ligne disponible à l'adresse suivante : www.bndmr.fr/espace-patients/mes-droits/

En cas de difficultés, vous pouvez contacter le Délégué à la Protection des Données de l'AP-HP ou adresser une réclamation à la CNIL.

L'exercice de vos droits sera sans conséquence sur votre prise en charge et la qualité de votre relation avec les équipes médicales et soignantes.

 Pour en savoir plus : www.bndmr.fr/espace-patients/informations-legales/

ANNEXE

6 - Liens utiles

- Site internet de la BNDMR : <https://www.bndmr.fr/>
- Compilation des guides et bonnes pratiques BaMaRa/BNDMR (FAQ, guide des variables BaMaRa, bordereaux papier à imprimer, etc.) :
<https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/>
- Vidéos tutoriel BaMaRa (prise en main, astuces, cas particuliers, etc.) :
<https://www.youtube.com/watch?v=SzBcDUKCQoQ>
- Pour s'entraîner, se rendre sur <https://formation.bamara.bndmr.fr>
- FAQ BaMaRa FIMATHO :
https://www.fimatho.fr/media/attachments/2024/05/30/20240530_faq-bamara-fimatho.pdf