

# GUIDE DE CODAGE

## MALADIES HÉRÉDITAIRES MÉTABOLIQUE

Filière nationale de santé



Version 6 – juillet 2025



filières de santé  
  
maladies rares

Plan national  
  
maladies rares

# EDITO

“

Ce guide vous indiquera les méthodes pour homogénéiser le codage et faciliter le remplissage des items sur BAMARA pour la filière G2M, afin d'améliorer la qualité des données saisies.

Tous les items évoqués sont obligatoires dans BAMARA : c'est le **set de données minimal (SDM)**.

Ce guide de codage permettra aussi d'optimiser le financement dédié à votre centre maladies rares (CRMR et CCMR).

”

L'équipe filière.



# SOMMAIRE

[Qu'est-ce qu'une maladie rare ?](#)

[Guide général :Les bonnes pratiques de codage](#)

[Les errances et impasses diagnostiques](#)

[Codage des situations spécifiques :les RCP](#)

[Guide spécifique : Les spécificités de codage des MHM](#)

[Le codage des activités paramédicales](#)

[Glossaire](#)

[Annexes](#)



# QU' EST-CE QU' UNE MALADIE RARE ?

<1  
personne  
/ 2000

Une maladie est dite **rare** lorsqu'elle touche **moins d'une personne sur 2000**. Bien qu'elles soient rares, ces maladies concernent trois millions de personnes en France, soit près de **4,5%** de la population.

6000  
à 8000  
maladies

A ce jour, entre **6 000 et 8 000** maladies rares sont identifiées en France et de nouvelles sont découvertes chaque semaine.

80%  
sont  
génétiques

Les maladies rares sont d'origine **génétique** dans **80% des cas**, ce qui signifie qu'elles résultent d'une altération d'un ou plusieurs gènes. Elles peuvent apparaître avant ou après la naissance et même se révéler tout au long de la vie.

85%  
sont sans  
traitement  
curatif

**85%** de ces maladies ne disposent **pas de traitement** qui permette d'en guérir.





# LES BONNES PRAFIQUES DU CODAGE



# INFORMATION ET DROITS DU PATIENT

## Information collective



- Faire afficher la note d'information dans les différents **lieux de prise en charge du patient** (salles d'attente, box de consultations, etc.) et l'intégrer dans le **livret d'accueil de l'établissement**



- Respecter la **confidentialité des données recueillies** comme les données personnelles identifiables (DPI)

## Information individuelle



- Inform**er le patient lors de sa consultation, le **tracer** dans le compte rendu de consultation «le patient a été dûment informé de la sécurité et de la confidentialité de ses données dans la BNDMR et ne s'oppose pas au traitement de ses données/s'y oppose»

Joindre la note d'information au courrier de compte-rendu de consultation ou d'hospitalisation du patient

## OPPOSITION

### Cas où le patient (ou responsable légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR

Cochez la case pour indiquer que le patient (ou son responsable légal) a été dûment informé qu'une partie des données, préalablement dé-identifiées, le concernant sera utilisée dans le cadre d'analyses de santé publique ; et qu'il s'y oppose.

#### Exercice du droit du patient

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

Annuler

Sauvegarder



# INFORMATION ET DROITS DU PATIENT (2)

## Registres ERN

- Depuis janvier 2025, BaMaRa permet le lien avec les registres européens (ERN)

### Exercice du droit du patient

- 
- Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR
  - Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) suivant(s)
- 

Annuler

Sauvegarder

Le transfert des données de BaMaRa vers le registre ERN ne pourra se faire que pour les patients ayant dûment signé le consentement afférent.



# SAISIE D'UN PATIENT "NON MALADE"

**Fiche patient:** [redacted]

➤ SDM

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

Malade	Non-malade
--------	------------

**Le patient est un fœtus**

Le patient est un fœtus

Nom de naissance \* : [redacted]

Nom d'usage : [redacted]

Prénom \* : [redacted]

Date de naissance \* : [redacted]

Sexe \* :  Féminin    Masculin    Inconnu

- Lors de la prise en charge initiale du patient, sélectionner la case «malade».
- lorsque la ou les maladies rares évoquées sont formellement écartées par l'expert, sélectionner la case «non-malade»; cette case concerne uniquement une maladie rare.

La notion de «Non-malade» sous-entend **non atteint d'une maladie rare de la filière et n'est pas porteur sain**.

L'activité sera prise en compte dans la file active de l'année en cours.



# N° de Sécurité Sociale du Patient

► Données administratives

► Prises en charge

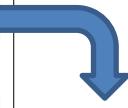
► Activités

► Diagnostic

► Anté/néonatal

► Recherche

Matricule de l'INS (Identifiant national de santé)	Matricule de l'INS (Identifiant national de santé)	Clé INS	Clé INS
INS-C (source: DPI)	INS-C (source: DPI)		
IPP / NIP	IPP / NIP		
Numéro de dossier du service	Numéro de dossier du service		
Lieu de naissance *	Lieu de naissance *		
Lieu de résidence *	Lieu de résidence *		



 Il est impératif de renseigner le **numéro de sécurité sociale** du patient dans BaMaRa, dès lors qu'il est disponible dans le dossier patient.

- ◇ Cette information n'est pas techniquement obligatoire dans BaMaRa, mais elle devient essentielle pour garantir l'interopérabilité avec les bases de la CNAM (Caisse Nationale d'Assurance Maladie).



# Sujet apparemment sain (Porteur sain)

Diagnostic #1



<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
<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>	Maladie rare (Orphanet)			
<b>Description clinique</b>	Description clinique			
<b>Signes atypiques</b>	Signes atypiques			
<b>Gènes (HGNC)</b>	Gènes (HGNC)			
<b>Sujet apparemment sain</b>	Oui	Non		

- Ce statut indiquer que le **patient est sain mais porteur dela mutation** pouvant entraîner une maladie rare
- Exemple: une mutation est repérée par examen génétique mais le patient ne présente pas de symptômes à ce jour
- Faut-il le saisir en malade ou non malade?



# PROPOSITUS

Pochette de

ne fait pas encore partie d'une pochette familiale.

**+ Créer** une nouvelle pochette      est le propositus

Rattacher      à une pochette existante

**Tout premier patient** atteint de maladie rare enregistré dans l'hôpital pour **une même famille**.

Pochette de Prénom NOM

Nom	Relation
Patient	est le / la

Prénom NOM est identifiée comme propositus. Si ce n'est pas le cas, vous pouvez la **rattacher** à une pochette existante.

**Annuler** **Sauvegarder**

Les patients d'**une même famille** doivent être rattachés à la **pochette familiale**



# PRISE EN CHARGE

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

Prise en charge #1 +

Site de rattachement du patient

Hors labellisation

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

Médecin référent maladie rare \*

Patient initialement adressé par \*

Date à laquelle le patient a été inclus «vu pour la première fois» dans le site maladies rares labellisé

Pour les anciens patients, indiquer l'activité à l'année de labellisation comme première activité.



# PRISE EN CHARGE (Hors labellisation)

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

Prise en charge #1 +

**Site de rattachement du patient**

**Hors labellisation**

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

**Médecin référent maladie rare \***  x | v

**Patient initialement adressé par \***  | v

Pour rappel, les patients saisi en **horslabel** ne sont **pas comptabilisés** dans la **file active** du site maladie rare.

La case **Hors labellisation** ne doit pas être cochée.  
En effet, le **horslabel n'est pas utilisé au sein de la filière**.

Si vous prenez en charge un patient atteint d'une **pathologie relevant de la filière G2M mais pas de la spécialité** de votre centre il faudra quand même le saisir pour votre centre et non en hors label.



**Le Hors label est différent d'un patient non malade:**

Un patient non malade n'est pas atteint d'une maladie rare. En hors label, le patient est atteint d'une maladie rare ne relevant pas de la filière.



# APPRÉCIATION DU DIAGNOSTIC À L'ENTRÉE



## ABSENT

- La maladie du patient n'a pas été diagnostiquée avant son entrée dans le centre



## NON APPROPRIE

- si le diagnostic posé avant l'entrée du patient dans le centre semble erroné
- Le diagnostic, les examens ou les observations actuelles le contredisent



## APPROPRIE

- le diagnostic posé ou suspecté ou approché avant l'entrée du patient dans le centre semble en adéquation avec le diagnostic, les examens ou les observations actuelles.



# LES DIFFERENTS NIVEAUX D'ASSERTION DU DIAGNOSTIC



## EN COURS

- Il s'agit des patients ayant une investigation en cours, des symptômes évocateurs d'une maladie (code HPO) mais pas de résultats des examens qui le confirment
- Le champ maladie rare (orphanet) **doit rester vide**
- Ajouter les examens utilisés



## PROBABLE

- Il s'agit des patients ayant un diagnostic suspecté, en attendant les examens complémentaires qui confirment le diagnostic
- Le champ maladie rare (orphanet) doit être renseigné
- Ajouter les examens utilisés



## CONFIRME

- Il s'agit des patients ayant un diagnostic confirmé par les examens réalisés
- Le champ maladie rare (orphanet) doit être renseigné
- Ajouter uniquement l'examen confirmant le diagnostic



## INDETERMINE

- Il s'agit des patients n'ayant pas de diagnostic précis, et les examens complémentaires ne permettent pas de poser un diagnostic. Les patients sont **en impasse diagnostique**
- Utiliser le code **616874** dans le champ maladie rare (orphanet)



Lorsqu'un **diagnostic** de maladie rare est finalement **écarté** après investigations, il faut passer le patient en «**Non Malade** »dans l'onglet Données administratives, puis **supprimer son diagnostic**, depuis la fiche récapitulative en cliquant sur la poubelle.



# LES DIFFERENTS NIVEAUX D'ASSERTION DU DIAGNOSTIC (2)

Nouveauté



## Codage des Faux-positifs pour le dépistage Néonatal Dans BaMaRa

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic \*

En cours Probable Confirmé Indéterminé Apparenté non porteur Réfuté

  
Apparenté non porteur

**Apparenté non porteur**

- Personne avec un lien de parenté avec un patient malade, non porteuse de l'anomalie/mutation

  
Réfuté

**Réfuté**

- Patient adressé dans un centre MR pour suspicion d'une maladie rare, mais pour lequel les investigations ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie
- Obligatoire de mettre un code ORPHA Maladie**

→ Ce statut est à utiliser dans le cadre du dépistage néonatal lorsque le diagnostic s'avère être un **faux positif**

⚠ pensez à indiquer "Faux positif" dans l'onglet « **Commentaire** »



# Maladie complexe non rare

Diagnostic #1



**Statut actuel du diagnostic \***

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
----------	----------	----------	-------------	-----------------------	--------

**Caractérisation génétique du diagnostic**

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

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

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

**Maladie rare (Orphanet)**

Code ORPHA

**Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation**

**Description clinique**

Description clinique

**Signes atypiques**

Signes atypiques

**Gènes (HGNC)**

Gènes (HGNC)

**Sujet apparemment sain**

Oui	Non
-----	-----

Un nouvel item **Maladie complexe non rare** a été ajouté. Celui-ci apparaît en cochant la case **Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation**

## ⚠ Points d'attention :

- Lorsqu'un code ORPHA adapté est disponible, il doit toujours être utilisé prioritairement par rapport à un code CIM-10.
- Si un code ORPHA a été renseigné, la case à cocher Maladie complexe non rare est inactivée et apparaît grisée.
- Si la case maladie complexe non rare est cochée, il n'est plus possible de renseigner un code ORPHA (le champ est grisé).



# TYPES D'INVESTIGATIONS RÉALISÉES

Clinique



L'examen repose sur des symptômes présentés par le patient et la prise en compte de son état général

Génétique



Tout examen de biologie moléculaire ou de cytogénétique pour rechercher des anomalies sur le matériel génétique (chromosomes, gènes...)

Biochimique  
Biologique



Toute examen biologique et Analyse des substances chimiques contenues dans le sang, les urines, les sécrétions, etc.

Imagerie



Toute présentation visuelle des structures ou des fonctions des organes ou des tissus en vue d'une évaluation diagnostique.

Exploration fonctionnelle



Examen destiné à apprécier la manière dont un organe assure sa fonction. Inclut la mesure des réponses physiologiques et métaboliques à des stimuli physiques (ex : EMG, ECG...) et chimiques

Anatomo-pathologie



Analyse des cellules ou des tissus ; inclut la microscopie (histologie, biopsies) ainsi que l'ultramicroscopie

Autres



Tout autre examen non classable dans les modes de confirmation de diagnostic cités plus haut, à préciser dans le champ texte

Pas de diagnostic

RCP  
Génome



# DESCRIPTION CLINIQUE

Diagnostic #1 +

<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>Sujet apparemment sain</b>	Oui	Non				

HPO  
 CIM-10  
 ORPHA  
 LDDB-fr

- Il faut saisir les signes cliniques pertinents pouvant expliquer la prise en charge dans le Centre Maladies Rares.
- En rentrant un signe, le logiciel va proposer des items de [HPO](#), CIM 10 ORPHA et LLDB.  
**Si plusieurs propositions choisir HPO**

Il est recommandé de privilégier l'usage des termes HPO pour suivre les directives européennes



# SIGNES ATYPIQUES

Diagnostic #1



<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>Sujet apparemment sain</b>	Oui	Non	<input checked="" type="checkbox"/> <b>HPO</b> <input checked="" type="checkbox"/> <b>CIM-10</b>			

- Signe(s) inhabituel(s) associé(s) au diagnostic de la maladie rare observés chez le patient
- Possibilité de décrire les signes atypiques avec **2 thésaurus différents (CIM-10 et HPO)**

**Si votre signe n'est pas répertorié**

Merci de nous le communiquer afin de faire la demande auprès de la BNDMR pour la création de nouveaux codes



# CONTEXTE

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

Nouvelle activité #xx +

Date de l'activité \* Date de l'activité \* aujourd'hui

Site pour lequel l'activité est déclarée \* MaHMEA [CST] DE LONLAY

Lieu de l'activité autre que GHU CENTRE SITE NECKER ENFANTS MALADES - 75743 PARIS CEDEX 15?

Contexte \* Contexte \*

Objectif(s) \* Objectif(s) \*

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

Intervenant(s) Intervenant(s)

Nouvelle activité #xx +

Date de l'activité \* Date de l'activité \* aujourd'hui

Site pour lequel l'activité est déclarée \* MaHMEA [COMP]

Lieu de l'activité autre que GHU CENTRE SITE NECKER ENFANTS MALADES - 75743 PARIS CEDEX 15?

Contexte \* Contexte \*

Objectif(s) \* Consultation

Consultation pluridisciplinaire

Hôpital de jour

Hospitalisation traditionnelle

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

Intervenant(s)

## Un seul choix possible:

- [Consultation](#)
- [Consultation pluridisciplinaire](#)
- [Hôpital de jour](#)
- [Hospitalisation traditionnelle](#)
- [Avis d'expertise sur un dossier](#)
- [RCP](#)
- [Avis en salle](#)
- [Téléconsultation](#)
- [Autre](#)

## Harmonisation sur le codage

### ➤ Avis en salle : 1/jou 1/hospitalisation ?

Un professionnel de santé délivre un avis sur le cas d'un patient qu'il voit en salle en dehors de son propre service, le principe repose sur 1 hospitalisation / 1 codage quel que soit le nombre de jours d'hospitalisation

### ➤ Avis téléphonique / par mail?

Choisir comme contexte «Avis personnel d'expertise sur un dossier»



# CARACTERISATION GENETIQUE DU DIAGNOSTIC

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

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté		
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié					
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Type d'investigation(s) réalisée(s) *							
Maladie rare (Orphanet)	Code ORPHA							
<input type="checkbox"/> Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation								
Description clinique	Description clinique							
Signes atypiques	Signes atypiques							
Gènes (HGNC)	Gènes (HGNC)							
Sujet apparemment sain	Oui	Non						
INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL) +								
Histoire de la maladie								
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *	Absent	Non approprié	Approprié					
Moment des premiers signes *	Aucun signe à ce jour ou porteur sain	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Inconnu			
Moment du diagnostic génétique *	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Postmortem	Inconnu			
Cas sporadique ou familial	Sporadique	Familial						
Mode de transmission	Mode de transmission							
Commentaire	Commentaire							
Issu d'une union consanguine	Qui	Non	Ne sais pas					

Il est désormais 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).

S'il y a eu **une caractérisation génétique**, il faudra alors **préciser l'âge au diagnostic génétique** plus bas.

Dans le cas d'un diagnostic probable ou confirmé, il sera demandé de préciser l'âge au diagnostic clinique.





# CODAGE DES SITUATIONS SPECIFIQUES: LES RCP



# Codage des situations spécifiques

Contexte \*

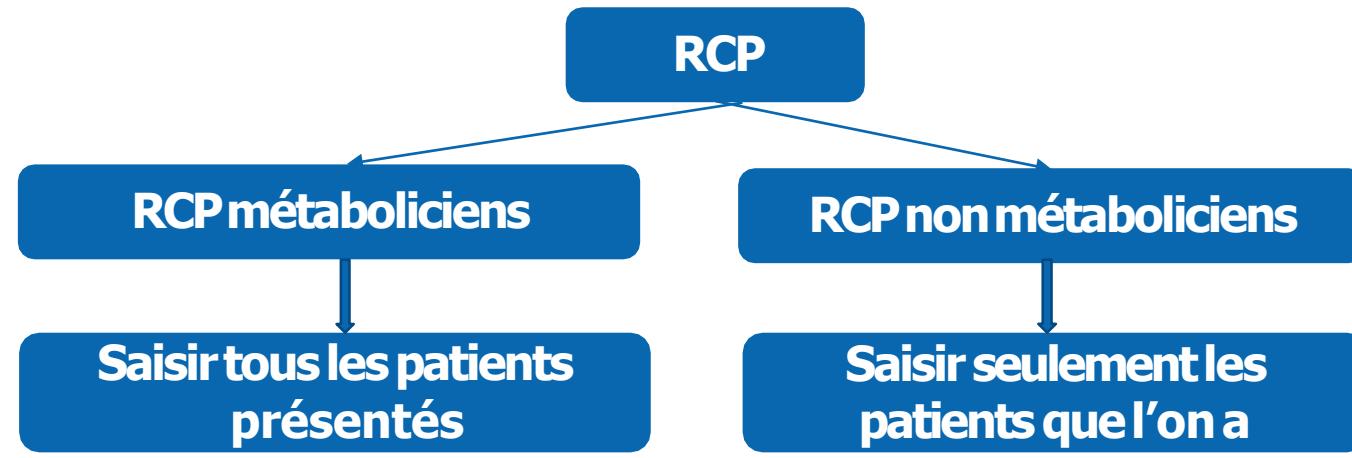
Objectif(s) \*

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

Intervenant(s)

L'activité de RCP **doit uniquement** être remplie par **le praticien qui soumet le dossier**, et les personnes qui participent à la RCP ne doivent pas créer une activité pour ce même patient. Ils peuvent en revanche avoir leur nom associé à l'activité (dans le nom des personnels réalisant l'activité).

On peut résumer les différents cas de figure selon le schéma suivant:





# LE CODAGE DES ACTIVITÉS PARA- MÉDICALES



# CODAGE DES ACTIVITÉS PARAMÉDICALES

10/01/2023 +

Date de l'activité *	10/01/2023	aujourd'hui
Site pour lequel l'activité est déclarée *	MaHMEA [COMP]	▾
Lieu de l'activité autre que MaHMEA [COMP]?	<input type="checkbox"/>	
Contexte *	Consultation	x   ▾
Objectif(s) *	Suivi x	▾
Profession(s) de(s) intervenant(s) *	Diététicien(ne) x	▾
Intervenant(s)	Rechercher   ▾	

- ❖ Comment coder les activités des paramédicaux qui voient les patients justes avant ou juste après une consultation médicale?

Si le patient est vu en dehors d'une consultation pluridisciplinaire ou d'une hospitalisation de jour, alors chaque intervenant peut coder une activité distincte (consultation et téléconsultation seulement) pour le patient.

ex: consultation avec un.e psychologue, diététicien.ne...





# GLOSSAIRE



- Référentiel HPO (Human Phenotype Ontology)

Le référentiel HPO contient une liste de signes phénotypiques (ensemble des traits observables d'un organisme) Il est le référentiel de référence en Europe.

- La CIM-10 [classification internationale des maladies, 10e révision]

La CIM-10 est retenue pour fournir une liste complémentaire de signes ou de groupes de maladies pouvant orienter un diagnostic.

- Consultation

Visite faite par le patient dans un service de santé pour le diagnostic, le traitement, et le suivi de sa maladie (consultation médicale ou psychologue ou séance de kiné du service).

- Consultation pluridisciplinaire

Consultation pendant laquelle le patient est vu (en même temps ou successivement) par plusieurs professionnels de santé de différentes disciplines (médecins, IDE, kinésithérapeute, psychologue...) afin de permettre un meilleur suivi et une prise en charge complète. Cette activité doit aboutir à une synthèse pluridisciplinaire de prise en charge. Une consultation médicale suivie d'un bilan sanguin peut être considérée comme une consultation pluri disciplinaire. Par contre, un bilan sanguin isolé ne doit pas être considéré comme une activité.

- Hôpital de jour

Prise en charge médicale multidisciplinaire concentrée sur une journée ou demi-journée, ne nécessitant pas une hospitalisation complète mais ne pouvant pas être effectuée en consultation externe.

- Hospitalisation traditionnelle

Admission du patient pour un séjour de plus d'une journée.

- Avis sur dossier en consultation

Le médecin rend un avis sur un dossier apporté par un proche du patient (le patient n'est pas présent)



- **Avis d'expertise sur un dossier**

Un professionnel médical sollicite l'avis d'un ou de plusieurs professionnels de santé en raison de leurs formations ou de leurs compétences particulières, sur la base des informations médicales liées à la prise en charge d'un patient (le patient n'est pas présent). Cela comprend les avis par mail ou par téléphone.

- **Avis en salle**

Le professionnel de santé délivre un avis sur le cas d'un patient qu'il voit en dehors de son propre service.

- **Téléconsultation**

Consultation à distance du patient, un second professionnel de santé peut être présent auprès du patient pour assister le professionnel de santé.

- **Autre**

L'activité de soin réalisée ne s'inscrit dans aucun des contextes cités plus haut.

Contexte à préciser dans le champ texte.

- **Diagnostic**

Détermination de la nature d'une maladie ou d'une condition, ou distinction entre une maladie ou condition et une autre. L'évaluation peut être faite par un examen physique, des tests de laboratoire ou analogues, et peut être complétée par des programmes automatisés pour améliorer le processus de prise de décision.

## **Mise en place de la prise en charge**

Définition des stratégies à adopter pour la prise en charge du patient (programme préventif ou thérapeutique).

- **Suivi**

L'activité s'inscrit dans le cadre d'un suivi programmé du patient.



- Conseil génétique

Aviser les familles des risques encourus d'anomalies à la naissance, pour qu'elles puissent prendre une décision réfléchie pour une grossesse en cours ou future.

- Consultation de transition enfant/adulte

Consultation réalisée pour préparer l'adolescent au transfert de son suivi médical en service de soins d'adultes

- Diagnostic prénatal

Détermination de la nature d'une condition pathologique ou de la maladie chez un embryon, fœtus postimplantatoire ou chez une femme enceinte.

- Diagnostic préimplantatoire

Détermination de la nature d'une condition pathologique ou de la maladie dans un ovule, un zygote ou un blastocyste avant implantation. Une analyse cytogénétique permet de détecter la présence ou l'absence de maladie génétique.

- Prise en charge 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...

- Protocole de recherche

Activité réalisée en dehors du cadre habituel de la prise en charge du patient. Elle est réalisée dans le cadre d'un protocole de recherche (cohorte, essai clinique...)

- Education thérapeutique

Enseignement ou formation des patients au sujet de leurs propres besoins de santé





# ANNEXES



# MISE À JOUR DES RÉFÉRENTIELS

D

## E BAMARA (APPLICATION WEB)

- **Description clinique** : référentiels CIM-10 ; HPO
- **Signes atypiques** : référentiels CIM-10 ; HPO
- **Gènes** : référentiel des gènes HGNC
- **Médicaments orphelins** : référentiel des médicaments avec désignation orpheline de l'Agence Européenne du Médicament
- Ajout de milliers de termes pour coder au mieux vos patients.
- Maintien de tous les anciens termes (mise à jour cumulative).
- Nouveaux codes HPO en anglais car pas encore de traduction française
- Implémentation progressive de ces mises à jour dans les fiches maladies rares des DPI proposant une fiche maladies rares (si vous êtes concernés, rapprochez-vous de votre direction informatique).



# Affichage information patient

## 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**

**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 ([www.bndmr.fr/espace-patients/informations-legales](http://www.bndmr.fr/espace-patients/informations-legales)).

\* 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.



**Nouvelle version de la note d'information patient relative au traitement informatisé de ses données de santé dans BaMaRa qui doit être affichée dans les différents lieux de prise en charge du patient par l'hôpital partenaire (salles d'attente, box de consultations etc.)**



# Fiche information patient

## 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 (entrepot) : 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/](http://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/](http://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/](http://www.bndmr.fr/espace-patients/informations-legales/)*



### Nouvelle version de l’**avis d’information individuelle patient**.

Cette note est à **remettre au patient lors de sa consultation ou à joindre avec le courrier de consultation / hospitalisation.**

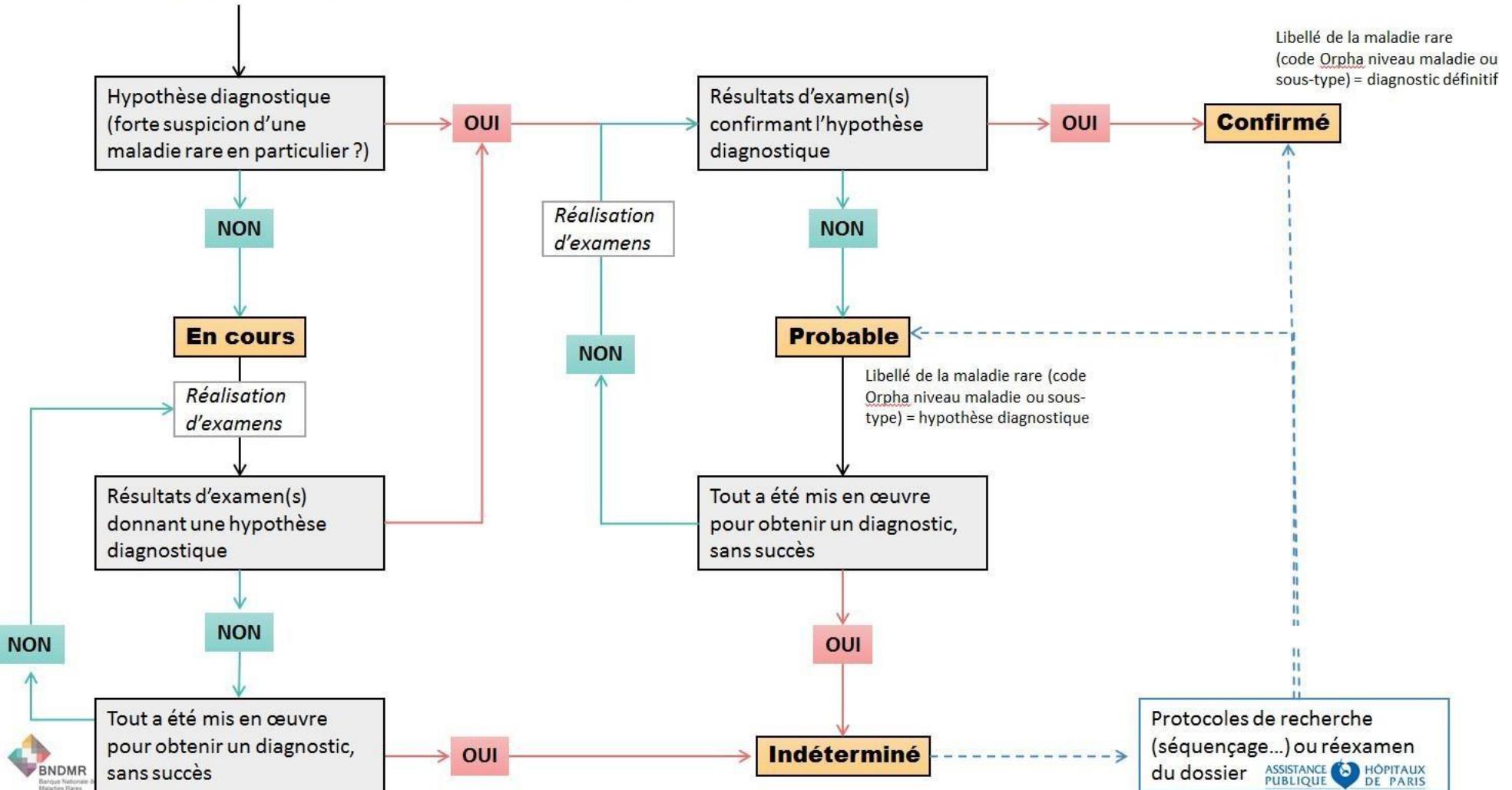
L’information donnée au patient **doit être tracée dans le dossier médical du patient** par une simple phrase dans le compte rendu de consultation / d’hospitalisation.

Cela permettra de pouvoir cocher dans BAMARA la case relative à cette information.



# Statut du diagnostic

Patient pris en charge pour une suspicion de maladie rare couverte par le centre



# Guide de codage Activités Maladies Rares

Date : 26/05/2021 révisé le 21/10/2022

Auteurs : Mission Maladies Rares DGOS et Cellule Opérationnelle BNDMR

## Introduction

A partir de la campagne Piramig 2022, donc sur les données collectées entre le 1<sup>er</sup> janvier 2021 et le 31 décembre 2021, les données médico-administratives contenues dans BaMaRa (bloc Activité du SDM) feront foi. Le rapport Piramig contient d'ores et déjà une définition de chaque item attendu. La présente note vise à compléter ces définitions, en donnant une définition générale de « activité maladie rare », et en constituant un guide de codage sur un large éventail de cas particuliers. Ces cas particuliers ont été remontés par des sites MR par le passé. A terme, les éléments indiqués dans cette note pourront être insérés directement dans le rapport Piramig.

## Définitions et principes généraux

**Définition générale :** les Activités Maladies Rares sont celles impliquant l'équipe d'un site Maladie Rare labellisé, et pour les centres de référence ou les CRC, entrant en compte dans l'évaluation réalisée lors de la campagne Piramig visant à soutenir les sites réalisant ces activités en plus du financement déjà assuré par ailleurs (la T2A notamment).

**Principe d'unicité du codage :** toute activité ne doit être comptabilisée qu'une seule fois. Par exemple, si 1 consultation pluridisciplinaire est renseignée, il ne faut pas renseigner en plus plusieurs 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, seule l'HDJ sera codée.

### Autres principes généraux :

Dans le cas de l'hospitalisation d'un patient réalisée pour le site MR mais où le patient est dans un lit localisé dans un autre service, le codage reste à la charge de l'équipe du site MR qui supervise cette hospitalisation.

Voir en complément le guide des variables et les FAQ de BaMaRa :

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



## Codage dans des cas particuliers

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



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		

