



## Description des variables

2019

# Table des matières

|   |          |
|---|----------|
| <b>Données administratives</b> .....  | <b>6</b> |
| 1. Consentement .....   | 6        |
| 1.1. <i>Le patient (ou responsable légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données*</i> ..... | 6        |
| 2. Caractérisation du patient .....   | 6        |
| 2.1. <i>Malade / Non-malade*</i> .....  | 6        |
| 2.2. <i>Le patient est un fœtus</i> .....   | 6        |
| 3. Identité ( <i>hors fœtus</i> ) .....   | 6        |
| 3.1. <i>Nom de naissance**</i> .....  | 6        |
| 3.2. <i>Nom d'usage</i> .....   | 7        |
| 3.3. <i>Prénom**</i> .....  | 7        |
| 3.4. <i>Date de naissance**</i> .....   | 7        |
| 3.5. <i>Sexe**</i> .....  | 7        |
| 3.6. <i>IPP / NIP</i> .....   | 8        |
| 3.7. <i>Numéro de dossier du service</i> .....  | 8        |
| 3.8. <i>Lieu de naissance*</i> .....  | 8        |
| 3.9. <i>Lieu de résidence*</i> .....  | 8        |
| 4. Identité ( <i>fœtus</i> ) .....  | 9        |
| 4.1. <i>Nom de naissance de la mère **</i> .....  | 9        |
| 4.2. <i>Nom d'usage de la mère</i> .....  | 9        |
| 4.3. <i>Prénom de la mère **</i> .....  | 9        |
| 4.4. <i>Nom de naissance du père</i> .....  | 9        |
| 4.5. <i>Grossesse multiple*</i> .....   | 9        |
| 4.6. <i>Prénom du fœtus</i> .....   | 9        |
| 4.7. <i>Date de début de grossesse **</i> .....   | 9        |
| 4.8. <i>Sexe **</i> .....   | 10       |
| 4.9. <i>IPP / NIP</i> .....   | 10       |
| 4.10. <i>Numéro de dossier du service</i> .....   | 10       |
| 4.11. <i>Lieu de résidence*</i> .....   | 10       |
| 5. Fin de grossesse ( <i>fœtus</i> ) .....  | 10       |
| 5.1. <i>Type de fin de grossesse*</i> .....   | 11       |
| 5.2. <i>Date de naissance**</i> .....   | 11       |
| 5.3. <i>Nom de naissance**</i> .....  | 11       |
| 5.4. <i>Prénom**</i> .....  | 11       |
| 5.5. <i>Sexe**</i> .....  | 11       |
| 5.6. <i>Lieu de naissance*</i> .....  | 11       |
| 5.7. <i>Décès avant 28 jours</i> .....  | 11       |
| 5.8. <i>Date du décès*</i> .....  | 12       |
| 5.9. <i>Né à terme</i> .....  | 12       |
| 5.10. <i>Précision terme</i> .....  | 12       |
| 5.11. <i>Poids à la naissance</i> .....   | 12       |
| 5.12. <i>Taille à la naissance</i> .....  | 12       |


|                              |   |           |
|------------------------------|---|-----------|
| 5.13.                        | <i>Périmètre crânien à la naissance</i> .....                         | 12        |
| 5.14.                        | <i>Type d'ISG</i> .....   | 12        |
| 5.15.                        | <i>Date du décès*</i> .....   | 13        |
| 5.16.                        | <i>Précision terme</i> .....  | 13        |
| 5.17.                        | <i>Fœtopathologie</i> .....   | 13        |
| 5.18.                        | <i>Date du décès*</i> .....   | 13        |
| 5.19.                        | <i>Précision terme</i> .....  | 13        |
| 5.20.                        | <i>Fœtopathologie</i> .....   | 13        |
| 6.                           | <b>Patient décédé</b> .....   | 13        |
| 6.1.                         | <i>Le patient est décédé</i> .....                                    | 14        |
| 6.2.                         | <i>Date du décès*</i> .....   | 14        |
| 6.3.                         | <i>Décès dû à la maladie rare</i> .....                               | 14        |
| 6.4.                         | <i>Cause principale du décès</i> .....                                | 14        |
| <b>Liens familiaux</b> ..... |   | <b>15</b> |
| 1.                           | <b>Rattacher le patient à une pochette familiale existante</b> .....  | 15        |
| 1.1.                         | <i>Relation</i> .....   | 15        |
| 1.2.                         | <i>Propositus</i> .....   | 16        |
| 2.                           | <b>Créer une pochette familiale</b> .....                             | 16        |
| 2.1.                         | <i>Nom</i> .....  | 16        |
| 2.2.                         | <i>Relation</i> .....   | 16        |
| <b>Prise en charge</b> ..... |   | <b>18</b> |
| 1.                           | <b>Rattachements</b> .....  | 18        |
| 1.1.                         | <i>Centre de rattachement du patient*</i> .....                       | 18        |
| 1.2.                         | <i>Date d'inclusion du patient dans le site maladies rares*</i> ..... | 18        |
| 1.3.                         | <i>Médecin référent maladie rare*</i> .....                           | 18        |
| 2.                           | <b>Parcours de prise en charge</b> .....                              | 18        |
| 2.1.                         | <i>Patient initialement adressé par*</i> .....                        | 18        |
| <b>Diagnostic</b> .....      |   | <b>20</b> |
| 1.                           | <b>Statut du diagnostic</b> .....                                     | 20        |
| 1.1.                         | <i>Statut actuel du diagnostic*</i> .....                             | 20        |
| 1.2.                         | <i>Type d'investigation(s) réalisée(s)*</i> .....                     | 20        |
| 1.3.                         | <i>Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)</i> .....                | 21        |
| 2.                           | <b>Diagnostic clinique</b> .....                                      | 21        |
| 2.1.                         | <i>Maladie rare (Orphanet)</i> .....                                  | 21        |
| 2.2.                         | <i>Description clinique</i> .....                                     | 22        |
| 2.3.                         | <i>Signes atypiques</i> .....   | 22        |
| 3.                           | <b>Informations génétiques complémentaires</b> .....                  | 22        |
| 3.1.                         | <i>Gènes (HGNC)</i> .....   | 22        |
| 3.2.                         | <i>Résumé des anomalies chromosomiques</i> .....                      | 23        |
| 3.3.                         | <i>Anomalie par chromosome</i> .....                                  | 24        |
| 3.4.                         | <i>Autres descriptions génétiques</i> .....                           | 25        |
| 3.5.                         | <i>Sujet apparemment sain</i> .....                                   | 25        |


|                               |  |           |
|-------------------------------|--|-----------|
| 4.                            | Histoire de la maladie .....   | 25        |
| 4.1.                          | <i>Appréciation du diagnostic à l'entrée dans le centre*</i> .....                 | 25        |
| 4.2.                          | <i>Age aux premiers signes*</i> .....  | 25        |
| 4.3.                          | <i>Précision de l'âge aux premiers signes</i> .....                                | 26        |
| 4.4.                          | <i>Age au diagnostic*</i> .....  | 26        |
| 4.5.                          | <i>Précision de l'âge aux premiers signes</i> .....                                | 26        |
| 4.6.                          | <i>Cas sporadique ou familial*</i> .....   | 26        |
| 4.7.                          | <i>Mode de transmission</i> .....  | 27        |
| 4.8.                          | <i>Issu d'une union consanguine</i> .....  | 27        |
| 4.9.                          | <i>Commentaire</i> .....   | 27        |
| <b>Activité</b> .....         |  | <b>28</b> |
| 1.                            | Description de l'activité .....  | 28        |
| 1.1.                          | <i>Date de l'activité*</i> .....   | 28        |
| 1.2.                          | <i>Centre pour lequel l'activité est déclarée*</i> .....                           | 28        |
| 1.3.                          | <i>Lieu de l'activité</i> .....  | 28        |
| 1.4.                          | <i>Contexte*</i> .....   | 28        |
| 1.5.                          | <i>Durée</i> .....   | 29        |
| 1.6.                          | <i>Objectif(s)*</i> .....  | 30        |
| 2.                            | Intervenants .....   | 30        |
| 2.1.                          | <i>Profession(s) de(s) intervenant(s)*</i> .....                                   | 30        |
| 2.2.                          | <i>Intervenant(s)</i> .....  | 31        |
| <b>Anté et néonatal</b> ..... |  | <b>32</b> |
| 1.                            | Anté et néonatal .....   | 32        |
| 1.1.                          | <i>Assistance médicale à la procréation</i> .....                                  | 32        |
| 1.2.                          | <i>Né à terme</i> .....  | 32        |
| 1.3.                          | <i>Précision terme</i> .....   | 32        |
| 1.4.                          | <i>Poids à la naissance</i> .....  | 32        |
| 1.5.                          | <i>Taille à la naissance</i> .....   | 32        |
| 1.6.                          | <i>Périmètre crânien à la naissance</i> .....                                      | 32        |
| 1.7.                          | <i>Présence d'anomalie(s) anténatale(s)</i> .....                                  | 33        |
| 2.                            | Examens en anténatal .....   | 33        |
| <b>Recherche</b> .....        |  | <b>33</b> |
| 1.                            | Traitement maladies rares .....  | 33        |
| 1.1.                          | <i>Un traitement médicamenteux spécifique à la maladie rare est en cours</i> ..... | 33        |
| 1.2.                          | <i>Médicament(s) orphelin(s)</i> .....   | 33        |
| 2.                            | Protocole de recherche .....   | 34        |
| 2.1.                          | <i>Patient participant à un protocole</i> .....                                    | 34        |
| 2.2.                          | <i>Accord pour être contacté pour un protocole</i> .....                           | 34        |
| 3.                            | Echantillon biologique .....   | 34        |
| 3.1.                          | <i>Échantillon biologique pour la recherche prélevé</i> .....                      | 34        |
| 3.2.                          | <i>Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé</i> .....         | 34        |

Légende :

\*\* : obligatoire pour permettre la création d'un dossier

\* : requis pour qu'un dossier soit valide

 : indications sur l'usage possible de l'information recueillie

 : astuces pour mieux utiliser l'application

| item : item conditionnel

# Données administratives

## 1. Consentement

---

### 1.1. Le patient (ou responsable légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données\*

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 ne s'y est pas opposé.

Un patient peut exprimer une opposition au traitement de ses données, le dossier patient sera donc accessible aux professionnels de santé dans BaMaRa, mais les données ne seront pas utilisées à des fins de recherche. Elles seront en revanche utilisées dans le cadre de l'évaluation et l'amélioration des politiques de santé publique, au travers d'indicateurs synthétiques et agrégés.

## 2. Caractérisation du patient

---

Deux champs vous permettent de caractériser le patient et de faire apparaître les champs correspondants dans le formulaire suivant.

### 2.1. Malade / Non-malade\*

Par défaut le patient est malade.

Sélectionnez la modalité « Non-malade » si le patient n'est ni atteint d'une maladie rare, ni porteur sain. Cela fait disparaître certaines étapes du formulaire, notamment l'item « Diagnostic ».

### 2.2. Le patient est un fœtus

Cochez la case pour indiquer que le patient est un fœtus. Cela conditionne l'affichage des champs d'identité. *Voir le cas particulier du Fœtus ci-après.*


## 3. Identité (*hors fœtus*)

---

### 3.1. Nom de naissance\*\*


Le nom de naissance du patient, ou nom de famille, est le nom figurant sur l'extrait d'acte de naissance.

Dans le cas d'une femme mariée, renseigner ici son nom de jeune fille et non son nom marital.

 **Cas des personnes adoptées** : Le nom du patient est celui figurant sur le nouvel acte de naissance délivré par le ministère des affaires étrangères (pour les enfants adoptés à l'étranger). Si vous disposez du nom du patient avant l'adoption, vous pouvez le renseigner dans le commentaire du dossier.

### 3.2. Nom d'usage

Nom utilisé dans la vie courante lorsqu'il diffère du nom de famille : double nom (nom de ses parents ou nom des deux époux accolés), nom de son époux ou nom de son épouse.

 Exemples :

Mme Martin épouse Durand (= Mme Durand née Martin)

- Nom de naissance : Martin
- Nom d'usage : Durand

Enfant Durand Martin


- Nom de naissance : Durand (nom indiqué sur acte de naissance ou carte d'identité)
- Nom d'usage : Durand Martin

### 3.3. Prénom\*\*

Premier prénom du patient tel que renseigné sur son acte de naissance ou sa carte d'identité.

### 3.4. Date de naissance\*\*


La date de naissance du patient telle qu'enregistrée sur son certificat de naissance, au format jj/mm/aaaa.

 *Si la date de naissance n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

### 3.5. Sexe\*\*


Sexe du patient tel que renseigné sur son acte de naissance.


- **Féminin** : La patiente est de sexe féminin
- **Masculin** : Le patient est de sexe masculin

 **Cas des personnes ayant officiellement changé de sexe** : Toute modification de sexe est inscrite en marge de l'acte de naissance de la personne (modifications complémentaires). Le sexe du patient est donc celui inscrit dans les mentions marginales portées sur l'acte de naissance.

### 3.6. IPP / NIP

Identifiant local du patient à l'hôpital (NIP – Numéro d'Identification Permanent ou IPP - Identifiant Permanent du Patient).


 *Information utile pour vous permettre de retrouver facilement le patient dans les dossiers de votre hôpital.*

 *Il est possible de rechercher le patient dans BaMaRa par ce numéro.*




### 3.7. Identifiant national de santé (INS)


Identifiant national de santé personnel et unique du patient. Correspond au numéro de sécurité social, sans la clé, soit 13 caractères.

 *Information utile pour permettre l'identification formelle du patient au niveau national (dédoublonnage, chainage avec le système national de données de santé etc.).*

### 3.8. Numéro de dossier du service

Identifiant local du patient dans le service de prise en charge, le cas échéant.

 *Information utile pour vous permettre de retrouver facilement le patient dans les dossiers de votre hôpital.*


 *Il est possible de rechercher le patient dans BaMaRa par ce numéro.*

### 3.9. Lieu de naissance\*

Pour les patients nés en France : Commune de naissance du patient

Pour les patients nés à l'étranger : Pays de naissance du patient


 *Information nécessaire pour que le statut vital du patient puisse être vérifié auprès de l'Insee.*


 *Il est possible de saisir le code postal de la commune pour la retrouver dans la liste. Les pays sont indiqués en lettres majuscules.*

### 3.10. Lieu de résidence\*

Pour les patients résidant en France : Commune de résidence du patient

Pour les patients résidant à l'étranger : Pays de résidence du patient

 *Information nécessaire pour les études de distance domicile/lieu de prise en charge et pour les rapports PIRAMIG.*

 *Il est possible de saisir le code postal de la commune pour la retrouver dans la liste. Les pays sont indiqués en lettres majuscules.*



## 4. Identité (*foetus*)

---

Dans le cas d'information enregistrée pour un foetus, les champs d'identité suivant s'affichent :

### 4.1. Nom de naissance de la mère \*\*

Le nom de naissance de la mère, ou nom de famille, est le nom figurant sur l'acte de naissance.



Dans le cas d'une femme mariée, renseigner ici son nom de jeune fille (nom de naissance). NE PAS renseigner ici son nom d'usage (nom marital).

Dans le cas où le nom de naissance est inconnu, saisir la mention « INCONNU ».

### 4.2. Nom d'usage de la mère

Nom de la mère utilisé dans la vie courante lorsqu'il diffère du nom de famille : double nom (nom de ses parents ou nom des deux époux accolés), nom de son époux ou nom de son épouse.

### 4.3. Prénom de la mère \*\*

Premier prénom de la mère tel que renseigné sur son acte de naissance ou sa carte d'identité.

### 4.4. Nom de naissance du père

Le nom de naissance du père, ou nom de famille, est le nom figurant sur l'acte de naissance.

### 4.5. Grossesse multiple\*

Une grossesse multiple est la gestation simultanée de deux ou plusieurs embryons / foetus.

- **Oui** : présence de plusieurs embryons / foetus
- **Non** : présence d'un seul embryon / foetus



Pensez à utiliser la fonction de « pochette familiale » (voir ci-après) afin de regrouper les patients d'une même famille. Vous les retrouverez ainsi plus facilement.


Dans le cas d'une grossesse multiple, il est important de renseigner une fiche pour chaque foetus atteint.

### 4.6. Prénom du foetus

Prénom attribué au foetus, pouvant être provisoire.

### 4.7. Date de début de grossesse \*\*

La date de début de grossesse, ou date de procréation, au format jj/mm/aaaa.

-  *Si la date de début de grossesse n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*


#### 4.8. Sexe \*\*


Sexe du fœtus :

- **Féminin** : Le fœtus est de sexe féminin
- **Masculin** : Le fœtus est de sexe masculin
- **Inconnu** : Le fœtus est de sexe inconnu (actuellement non visible avec les moyens disponibles)

#### 4.9. IPP / NIP


Identifiant local du patient à l'hôpital (NIP – Numéro d'Identification Permanent ou IPP - Identifiant Permanent du Patient).


-  *Information utile pour vous permettre de retrouver facilement le patient dans les dossiers de votre hôpital.*

-  *Il est possible de rechercher le patient dans BaMaRa par ce numéro.*

#### 4.10. Numéro de dossier du service

Identifiant local du patient dans le service de prise en charge, le cas échéant.

-  *Information utile pour vous permettre de retrouver facilement le patient dans les dossiers de votre hôpital.*


-  *Il est possible de rechercher le patient dans BaMaRa par ce numéro.*


#### 4.11. Lieu de résidence\*

Lieu de résidence de la mère du fœtus.

Pour les patients résidant en France : Commune de résidence du patient

Pour les patients résidant à l'étranger : Pays de résidence du patient

-  *Information nécessaire pour les études de distance domicile/lieu de prise en charge et pour les rapports PIRAMIG.*

-  *Il est possible de saisir le code postal de la commune pour la retrouver dans la liste. Les pays sont indiqués en lettres majuscules.*

## 5. Fin de grossesse (fœtus)

---

## 5.1. Type de fin de grossesse\*

Type de fin de grossesse :

- **Naissance** : le fœtus est né vivant. *Comprend les cas de décès per partum ou néonataux.*
- **ISG**, interruption spontanée de grossesse : fausse couche (expulsion spontanée) ou mort fœtale in utero. *Ne comprend PAS les décès per partum ou néonataux.*
- **IMG**, interruption médicale de grossesse : la grossesse a été interrompue pour raison médicale (fœtale ou maternelle). Une procédure médicale a été effectuée.

Si naissance :

### 5.2. Date de naissance\*\*

La date de naissance du patient telle qu'enregistrée sur son certificat de naissance, au format jj/mm/aaaa.



*Si la date de naissance n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

### 5.3. Nom de naissance\*\*

Le nom de naissance du patient, ou nom de famille, est le nom figurant sur l'acte de naissance.

### 5.4. Prénom\*\*

Premier prénom du patient tel que renseigné sur son acte de naissance ou sa carte d'identité.

### 5.5. Sexe\*\*

Sexe du patient tel que renseigné sur son acte de naissance.

- **Féminin** : La patiente est de sexe féminin
- **Masculin** : Le patient est de sexe masculin

### 5.6. Lieu de naissance\*

Pour les patients nés en France : Commune de naissance du patient

Pour les patients nés à l'étranger : Pays de naissance du patient



Information nécessaire pour que le statut vital du patient puisse être vérifié auprès de l'Insee.



*Il est possible de saisir le code postal de la commune pour la retrouver dans la liste. Les pays sont indiqués en lettres majuscules.*

### 5.7. Décès avant 28 jours

Décès ayant eu lieu entre l'accouchement et la fin du 28<sup>e</sup> jour de vie.

- **Per partum** : décès du patient survenu au cours du travail de l'accouchement
- **Néonatal** : décès survenu chez le nouveau-né après sa naissance et dans les 28 jours suivant l'accouchement

#### 5.8. Date du décès\*

Date à laquelle le patient est décédé, telle qu'enregistrée sur son certificat de décès, au format jj/mm/aaaa.



*Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date du décès n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

#### 5.9. Né à terme

Le patient est-il né au terme de la grossesse ?

- **oui** : le patient est né à terme (entre 37 et 41 semaines d'aménorrhée)
- **non** : le patient n'est pas né à terme (naissance prématurée ou post terme)

#### 5.10. Précision terme

Précision du terme en cas d'accouchement avant ou après le terme prévu, en semaines (entre 4 et 45 semaines).

#### 5.11. Poids à la naissance

Poids du patient à la naissance, en gramme (inférieur à 8000 g).

#### 5.12. Taille à la naissance

Taille du patient à la naissance, en centimètre (entre 2 et 60 cm).

#### 5.13. Périmètre crânien à la naissance

Périmètre crânien du patient à la naissance, en centimètre (entre 5 et 50 cm).

*Si ISG:*

#### 5.14. Type d'ISG

Précision du type d'interruption spontanée de grossesse :

- **Fausse-couche** : expulsion spontanée de l'embryon ou du fœtus (jusqu'à 22/24 SA)
- **Mort fœtale in utero** : constatation *in utero* d'absence d'activité cardiaque

### 5.15. Date du décès\*

Date à laquelle le patient est décédé, telle qu'enregistrée sur son certificat de décès, au format jj/mm/aaaa.



*Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date du décès n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

### 5.16. Précision terme

Précision du nombre de semaines d'aménorrhée atteint lors du décès

### 5.17. Fœtopathologie

Un examen de fœtopathologie a-t-il été effectué ?

- **Examen effectué** : un examen de fœtopathologie a été réalisé
- **Pas d'examen** : aucun examen de fœtopathologie n'a été réalisé

Si IMG :

### 5.18. Date du décès\*

Date à laquelle le patient est décédé, telle qu'enregistrée sur son certificat de décès, au format jj/mm/aaaa.



*Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date du décès n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

### 5.19. Précision terme

Précision du nombre de semaines d'aménorrhée atteint lors du décès

### 5.20. Fœtopathologie

Un examen de fœtopathologie a-t-il été effectué ?

- **Examen effectué** : un examen de fœtopathologie a été réalisé
- **Pas d'examen** : aucun examen de fœtopathologie n'a été réalisé

## 6. Patient décédé

A la différence des autres items, les informations sur le décès peuvent être saisies uniquement à partir de la fiche patient et non du formulaire.

### 6.1. Le patient est décédé

Ce champ vous permet de définir le statut vital du patient. Par défaut, la case est cochée pour indiquer que le patient est décédé.

### 6.2. Date du décès\*

Date à laquelle le patient est décédé, telle qu'enregistrée sur son certificat de décès, au format jj/mm/aaaa.



*Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date du décès n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

### 6.3. Décès dû à la maladie rare

Indiquez si le décès est lié ou non à la maladie rare :

- **Oui** : Le décès est dû à la maladie rare
- **Non** : Le décès n'est pas dû à la maladie rare
- **Inconnu** : Vous ne savez pas si le décès est lié ou non à la maladie rare

Si non :

#### 6.4. Cause principale du décès

Si le décès n'est pas lié à la maladie rare, indiquez la cause principale du décès (thésaurus de la CIM10).

## Liens familiaux

A la différence des autres items, les liens familiaux peuvent être définis à partir de la fiche patient et non du formulaire.

Si le patient n'est pas le premier de sa famille à être enregistré dans cet hôpital, il est possible de rattacher sa fiche à celle du propositus (c'est-à-dire le premier patient enregistré de la famille).

Si le patient est le premier de sa famille à avoir été enregistré dans cet hôpital, il est possible de créer une nouvelle pochette dans laquelle il sera le propositus.

### 1. Rattacher le patient à une pochette familiale existante

---

#### 1.1. Relation


Permet de décrire le lien de parenté entre le patient et le propositus. La liste des choix est conditionnée en fonction du sexe du patient.

- **Frère** : Le patient et le propositus ont les mêmes parents biologiques.
- **Sœur** : La patiente et le propositus ont les mêmes parents biologiques.
- **Père** : Le patient a engendré le propositus.
- **Mère** : La patiente a engendré le propositus.
- **Conjoint/Conjointe** : Le patient et le propositus sont des partenaires partageant leurs vies (mariage, PACS, union libre...)
- **Fils** : Le patient a été engendré par le propositus.
- **Fille** : La patiente a été engendrée par le propositus.
- **Petit-fils** : Le patient est le fils d'un enfant du propositus.
- **Petite-fille** : La patiente est la fille d'un enfant du propositus.
- **Demi-frère** : Le patient partage avec le propositus un seul parent biologique.
- **Demi-sœur** : La patiente partage avec le propositus un seul parent biologique.
- **Oncle Paternel** : Le patient est le frère biologique du père biologique du propositus.
- **Oncle Maternel** : Le patient est le frère biologique de la mère biologique du propositus.
- **Tante paternelle** : La patiente est la sœur biologique du père biologique du propositus.
- **Tante maternelle** : La patiente est la sœur biologique de la mère biologique du propositus.
- **Cousin(e) paternel(le)** : Le (la) patient (e) est le (la) cousin(e) paternel(le) du propositus. Le (la) patient (e) est un membre de la famille du propositus (lien biologique) partageant avec lui un aïeul commun du côté paternel du propositus (un grand-parent par exemple)

- **Cousin(e) maternel(le)** : Le (la) patient (e) est le (la) cousin(e) maternel(le) du propositus. Le (la) patient (e) est un membre de la famille du propositus (lien biologique) partageant avec lui un aïeul commun du côté maternel du propositus (un grand-parent par exemple)"
- **Neveu** : Le patient est le fils biologique du frère ou de la sœur biologique du propositus.
- **Nièce** : La patiente est la fille biologique du frère ou de la sœur biologique du propositus.
- **Grand-père paternel** : Le patient est le père biologique du père biologique du propositus.
- **Grand-mère paternelle** : La patiente est la mère biologique du père biologique du propositus.
- **Grand-père maternel** : Le patient est le père biologique de la mère biologique du propositus.
- **Grand-mère maternelle** : La patiente est la mère biologique de la mère biologique du propositus.
- **Autre** : autre lien de parenté, à préciser dans le champ texte.

## 1.2. Propositus

Nom du premier patient enregistré pour cette même famille dans cet hôpital.

 Vous pouvez chercher le patient par nom, prénom ou identifiant local. La sélection se fait dans la liste des patients enregistrés dans l'hôpital.


## 2. Créer une pochette familiale

---

Le patient est identifié comme propositus.

### 2.1. Nom

Nom du patient à ajouter à la pochette du propositus

 Vous pouvez chercher le patient par nom, prénom ou identifiant local. La sélection se fait dans la liste des patients enregistrés dans l'hôpital.

### 2.2. Relation

Permet de décrire le lien de parenté entre le patient et le propositus. La liste des choix est conditionnée en fonction du sexe du patient.

- **Frère** : Le patient et le propositus ont les mêmes parents biologiques.
- **Sœur** : La patiente et le propositus ont les mêmes parents biologiques.
- **Père** : Le patient a engendré le propositus.
- **Mère** : La patiente a engendré le propositus.
- **Conjoint/Conjointe** : Le patient et le propositus sont des partenaires partageant leurs vies (mariage, PACS, union libre...)



- **Fils** : Le patient a été engendré par le propositus.
- **Fille** : La patiente a été engendrée par le propositus.
- **Petit-fils** : Le patient est le fils d'un enfant du propositus.
- **Petite-fille** : La patiente est la fille d'un enfant du propositus.
- **Demi-frère** : Le patient partage avec le propositus un seul parent biologique.
- **Demi-sœur** : La patiente partage avec le propositus un seul parent biologique.
- **Oncle Paternel** : Le patient est le frère biologique du père biologique du propositus.
- **Oncle Maternel** : Le patient est le frère biologique de la mère biologique du propositus.
- **Tante paternelle** : La patiente est la sœur biologique du père biologique du propositus.
- **Tante maternelle** : La patiente est la sœur biologique de la mère biologique du propositus.
- **Cousin(e) paternel(le)** : Le (la) patient (e) est le (la) cousin(e) paternel(le) du propositus. Le (la) patient (e) est un membre de la famille du propositus (lien biologique) partageant avec lui un aïeul commun du côté paternel du propositus (un grand-parent par exemple)
- **Cousin(e) maternel(le)** : Le (la) patient (e) est le (la) cousin(e) maternel(le) du propositus. Le (la) patient (e) est un membre de la famille du propositus (lien biologique) partageant avec lui un aïeul commun du côté maternel du propositus (un grand-parent par exemple)"
- **Neveu** : Le patient est le fils biologique du frère ou de la sœur biologique du propositus.
- **Nièce** : La patiente est la fille biologique du frère ou de la sœur biologique du propositus.
- **Grand-père paternel** : Le patient est le père biologique du père biologique du propositus.
- **Grand-mère paternelle** : La patiente est la mère biologique du père biologique du propositus.
- **Grand-père maternel** : Le patient est le père biologique de la mère biologique du propositus.
- **Grand-mère maternelle** : La patiente est la mère biologique de la mère biologique du propositus.
- **Autre** : autre lien de parenté, à préciser dans le champ texte.

# Prise en charge

## 1. Rattachements

---

### 1.1. Centre de rattachement du patient\*

Indication du centre de référence / compétences maladies rares dans lequel le patient est pris en charge.

Un patient vu dans différents centres d'un même hôpital peut avoir plusieurs prises en charge. Chaque prise en charge devra être déclarée par chaque site maladies rares.

**i** *Information nécessaire pour pouvoir compter et qualifier les patients par centre.*

Si le patient est vu pour une pathologie hors champ de labellisation du centre, sélectionnez « hors label ».

**i** *Ces patients ne seront pas comptés dans la file active du site maladies rares (et donc les rapports PIRAMIG) mais pourront servir à identifier la volumétrie d'une activité maladies rares autre que celle pour laquelle vous êtes labellisé.*

### 1.2. Date d'inclusion du patient dans le site maladies rares\*

Date à laquelle le patient a été inclus (vu pour la première fois) dans le site maladies rares labellisé, au format jj/mm/aaaa. Pour les centres nouvellement labellisés, indiquer la date de la première activité de l'année de labellisation.

**💡** *Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date d'inclusion n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

**i** *Information utile pour mieux décrire la prise en charge du patient dans le réseau de soins. Permet de faire des études de délai au diagnostic ou de délai à la prise en charge.*

### 1.3. Médecin référent maladie rare\*

Nom du médecin prenant en charge le patient dans le site maladies rares.

## 2. Parcours de prise en charge

---

### 2.1. Patient initialement adressé par\*

Personne ou structure ayant adressé le patient (choix multiple) :

- **Pédiatre ville** : Un pédiatre de ville a adressé le patient.
- **Pédiatre hôpital** : Un pédiatre exerçant à l'hôpital a adressé le patient.

- **Autre spécialiste** : Un autre spécialiste non cité dans cette liste a adressé le patient (neuropédiatre, angiologue, néphrologue, cardiologue...).
  - **Venu de lui-même** : Le patient a décidé de son propre chef, ou sur conseil de ses proches, de s'adresser au centre.
  - **Association de patients** : Une association de patients a adressé le patient.
  - **Généraliste** : Un généraliste a adressé le patient.
  - **Gynéco/obstétricien** : Un gynéco/obstétricien a adressé le patient.
  - **Généticien** : Un généticien a adressé le patient.
  - **Centre de référence** : Un centre de référence a adressé le patient
  - **Centre de compétences** : Un centre de compétences a adressé le patient
  - **Centre de protection maternelle et infantile** : Un centre de protection maternelle et infantile a adressé le patient.
  - **Centre de prise en charge** : Un centre de prise en charge a adressé le patient (CAMSP, CMPP, SESSAD...).
  - **Centre de dépistage / diagnostic prénatal** : Un centre de dépistage prénatal ou un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal a adressé le patient.
  - **Autre** : Toute autre réponse ne correspondant pas aux éléments cités plus haut, à préciser dans le champ texte.
- ① *Information nécessaire pour apprécier l'attractivité des CMR auprès des professionnels référant des patients.*

# Diagnostic

*Reportez-vous au Manuel d'instruction pour le codage des cas de maladies rares en France.*

## 1. Statut du diagnostic

---

### 1.1. Statut actuel du diagnostic\*

Etat du diagnostic à ce jour :

- **en cours** : Le diagnostic est en cours, 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** : (suspicion) L'hypothèse diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. Cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour.
- **confirmé** : Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser ci-après.
- **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.

### 1.2. Type d'investigation(s) réalisée(s)\*

Type(s) de méthode(s) de confirmation du diagnostic ou d'investigation(s) utilisée(s) :

- **clinique** : L'examen repose sur des symptômes présentés par le patient et la prise en compte de son état général.
- **test génétique** : Tout examen de biologie moléculaire ou de cytogénétique pour rechercher des anomalies sur le matériel génétique (chromosomes, gènes...)
- **biochimique** : Analyse des substances chimiques contenues dans le sang, les urines, les sécrétions, etc.
- **biologique** : Tout autre examen biologique ne référant pas à un test génétique ou à la biochimie.
- **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.
- **anapath (anatomopathologie)**: Analyse des cellules ou des tissus ; inclut la microscopie (histologie, biopsies) ainsi que l'ultramicroscopie.

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

Dans le cas d'un test génétique :

### 1.3. Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

Préciser la(les) technique(s) sur laquelle (lesquelles) repose le diagnostic :

- **chromosomique (caryotype standard, FISH)**: techniques de cytogénétique conventionnelle (caryotype) ou de cytogénétique moléculaire (FISH)...
- **ACPA (CGH-Array, ...)** : Analyse Chromosomique sur Puce à ADN
- **séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)**: méthode de séquençage permettant d'étudier un ou plusieurs gènes de manière ciblée
- **séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)** : Méthodes de séquençage recherchant une anomalie sur une large portion du matériel génétique.
- **autres méthodes** : Toute autre méthode non citée plus haut.

## 2. Diagnostic clinique

Vous devez impérativement entrer un diagnostic Orphanet pour décrire le diagnostic du patient. Dans le cas où la maladie du patient ne peut pas (diagnostic indéterminé) ou pas encore (diagnostic en cours) être décrite par ces nomenclatures, décrivez les signes cliniques du patient.

*Reportez-vous au Manuel d'instruction pour le codage des cas de maladies rares en France.*

### 2.1. Maladie rare (Orphanet)

Diagnostic clinique du patient, évalué dans le Centre maladies rares, selon le thésaurus Orphanet.

Si aucun diagnostic n'est actuellement envisagé (recherche en cours, ou diagnostic indéterminé) ou bien si le thésaurus proposé (Orphanet) ne permet pas de décrire le diagnostic, **laissez ce champ vierge**. En revanche, complétez la description clinique (voir ci-après).

Lorsque la pathologie n'est pas disponible dans Orphanet, il est préconisé :

- d'utiliser des codes larges dans le champ « description phénotypique »,
- de renseigner le champ « gène(s) » si le gène muté a été identifié,
- ainsi que d'indiquer le diagnostic dans le champ « texte libre » de la partie diagnostic, en bas de page.




Astuces de codage Orphanet :


Pour un même diagnostic, plusieurs termes synonymes peuvent exister. C'est pourquoi vous verrez apparaître plusieurs lignes lors de votre recherche, commençant toutes par le même code Orpha. Sélectionnez votre terme de préférence sans vous préoccuper des autres. Vous pourrez par la suite rechercher ce diagnostic quel que soit le terme utilisé.


## 2.2. Description clinique

Descriptions phénotypiques complémentaires ou présentations associées au diagnostic de la maladie rare observées chez le patient (thésaurus HPO – Human Phenotype Ontology, CIM-10 – Classification internationale des maladies, Orphanet – groupes de maladies).

Si aucun diagnostic n'est actuellement envisagé (recherche en cours ou diagnostic indéterminé) ou bien si le thésaurus proposé précédemment (Orphanet) ne permet pas de décrire le diagnostic, indiquez ici les signes cliniques observés chez ce patient.

 *Information utile pour vous permettre d'identifier ou de retrouver plus facilement des sous-groupes de patients parmi votre cohorte.*


 *Cet item remplace les « mots clés » de CEMARA.*


 Astuces de codage des descriptions cliniques :

Un même terme peut être retrouvé dans les différents thésaurus proposés. Dans ce cas, sélectionnez n'importe lequel, les termes étant strictement équivalents !

## 2.3. Signes atypiques

Signe(s) inhabituel(s) associé(s) au diagnostic de la maladie rare observés chez le patient.

 *Information utile pour vous permettre d'identifier ou de retrouver plus facilement des sous-groupes de patients parmi votre cohorte.*

 *Possibilité de décrire les signes atypiques avec 2 thésaurus différents (CIM-10 et HPO). Utilisez le filtre sur le côté droit du bloc pour les sélectionner en fonction de vos préférences de recherche.*

## 2.4. Gènes (HGNC)

Gène(s) concerné(s) par la mutation pathogène, selon le thésaurus HGNC.

# 3. Informations génétiques complémentaires

*Cliquez sur le + en bout de ligne pour dérouler les champs de ce bloc.*

### 3.1. Résumé des anomalies chromosomiques

#### Quantité de matériel génétique :

- **Equilibré** : sans perte ni gain de matériel génétique
- **Déséquilibré** : avec perte ou gain de matériel génétique
- **Non déterminé** : aucune information disponible


#### Nb de Chromosomes : Nombre de chromosomes observés chez le patient

- 44
- 45
- 46
- 47
- 48
- 49
- 50
- 51
- 52
- **69 et variants** : triploïdie et assimilés
- **92 et variants** : tétraploïdie et assimilés
- **Non déterminé** : aucune information disponible (par exemple, si ACPA seule)

#### Chromosomes sexuels : Gonosomes du patient

- **XX** : Présence de 2 chromosomes X
- **XY** : Présence d'un chromosome X et d'un chromosome Y
- **Dysgonosomie sans Y (X, XX,...)** : Anomalie du nombre de gonosomes en l'absence de chromosome Y
- **Dysgonosomie avec Y (XYY, XXY, XXYY)** : Anomalie du nombre de gonosomes en présence d'un ou de plusieurs chromosome(s) Y
- **Non précisé** : Nombre de chromosomes X et Y non mentionné

**Mosaïque** : cochez la case si l'anomalie est en mosaïque (coexistence de plusieurs lignées cellulaires de constitutions génomiques différentes)

 *Si mosaïque, nombre de chromosomes du clone anormal, sinon, du clone majoritaire.*

#### Types d'anomalies :

- **Anomalies simples (dup, del, tri,...)** : Anomalies génomiques quantitatives identifiables par ACPA : **Translocation** : Matériel chromosomique échangé entre deux 2 chromosomes, conséquence de 2 cassures chromatidiennes, soit 1 par chromosome
- **Anomalies complexes (ring, iso, inv, invdup...)** : Anomalie qualitatives de la structure des chromosomes (conséquences détectables ou non par ACPA)
- **Chromotrypsis** : Remaniement génomique complexe impliquant un grand nombre de cassures au sein d'un ou plusieurs chromosomes
- **Cassures spontanées** : Présence de cassures chromatidiennes, d'images triradiales et/ou d'images quadriradiales spontanées sur le caryotype, secondaires à une instabilité génomique
- **Cassures induites** : Présence de cassures chromatidiennes, d'images triradiales et/ou d'images quadriradiales. sur le caryotype après induction
- **Excès de SCE** : Présence d'un excès d'échange entre chromatides sœurs
- **Autre** : Autres types d'anomalies que celles listées ci-dessus

### 3.2. Anomalie par chromosome

**Anomalie** : Type d'anomalie chromosomique observée chez le patient.


- **Délétion homozygote (ACPA : x0)** : Segment chromosomique non représenté dans le génome
- **Délétion (ACPA: x1)** : Segment chromosomique présent en 1 seule copie dans le génome
- **Segment transloqué sans déséquilibre (ACPA : x2)** : Segment chromosomique en position anormale dans le génome
- **Duplication (ACPA : x3)** : Segment chromosomique présent en 3 copies dans le génome
- **Triplication (ACPA : x4)** : Segment chromosomique présent en 4 copies dans le génome
- **Quadruplication (ACPA : x5)** : Segment chromosomique présent en 4 copies dans le génome
- **Autre (ACPA : >x5)** : Segment chromosomique présent en plus de 4 copies dans le génome
- **Anneau** : Chromosome circularisé résultant de la réunion de ses bras p et q après délétion de leurs régions distales
- **Site d'insertion du segment dupliqué ou transloqué** : Point d'insertion dans un chromosome d'un segment chromosomique issu d'une autre région (avec ou sans déséquilibre génomique)
- **Inversion péri/paracentrique** : Anomalie de structure qui résulte d'une inversion de l'orientation d'un segment chromosomique après une double cassure. survenant dans un bras d'un chromosome (inversion paracentrique) ou de part et d'autre du centromère (inversion péricentrique)
- **Translocation réciproque** : Matériel chromosomique échangé entre deux 2 chromosomes, conséquence de 2 cassures chromatidiennes, soit 1 par chromosome (renseigner 1 ligne par chromosome. Pour ajouter une ligne, cliquez sur le bouton « ajouter »)
- **Translocation robertsonienne** : Anomalie de structure caractérisée par la fusion par leur région centromérique de deux chromosomes acrocentriques (13, 14, 15, 21 et 22) (renseigner 1 ligne par chromosome. Pour ajouter une ligne, cliquez sur le bouton « ajouter »)



- **Site fragile (1 site)** : Zone de fragilité constitutionnelle
- **Disomie uniparentale** : Etat d'une région génomique dont les 2 copies sont héritées d'un même parent
- **Autres** : Autres types d'anomalies que ceux listés ci-dessus

**Chromosome** : Chromosome(s) sur le(s)quel(s) l'(les) anomalie(s) est(sont) observée(s)

- 1 à 22
- X
- Y
- **marqueur non identifié**

 Possibilité de décrire 2 points de cassures par chromosome le cas échéant. Précision possible jusqu'à la sous-bande (ex : 22q11.1)

**Bande 1 (prox.)** : 1<sup>er</sup> point de cassure sur le chromosome en proximal

**Bande 2 (dist.)** : 2<sup>ème</sup> point de cassure sur le chromosome en distal



### 3.3. Mutation(s)

Ce champ était précédemment appelé « Autres descriptions génétiques ».

La ou les mutation(s) en cause dans le diagnostic (champ libre), etc.

### 3.4. Sujet apparemment sain

Le patient, porteur de la mutation, est-il apparemment sain :

- **Oui** : Le patient ne présente pas de signe de la maladie
- **Non** : Le patient est apparemment malade, il présente des signes de la maladie

## 4. Histoire de la maladie

---

### 4.1. Appréciation du diagnostic à l'entrée dans le centre\*

Le diagnostic du patient à son arrivée dans le centre maladies rares est-il :

- **absent** : La maladie du patient n'a pas été diagnostiquée avant son entrée dans le centre.
- **non approprié** : Le diagnostic posé avant l'entrée du patient dans le centre semble erroné. Le diagnostic, les examens ou les observations actuelles le contredisent.
- **approprié** : 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.

### 4.2. Age aux premiers signes\*

Age auquel les premiers symptômes sont apparus chez le patient :

- **anténatal** : L'observation a été faite avant la naissance.
- **à la naissance** : L'observation a été faite peu de temps après la naissance (entre 0 et 1 mois).
- **postnatal** : L'observation a été faite plus d'un mois après la naissance.
- **non déterminé** : Moment de l'observation inconnu.

*Si postnatal :*

#### 4.3. Précision de l'âge aux premiers signes

Age d'apparition des premiers signes chez le patient en mois, ou en mois et années.

#### 4.4. Age au diagnostic\*

Age au diagnostic de la maladie rare :

- **anténatal** : L'observation a été faite avant la naissance.
- **à la naissance** : L'observation a été faite peu de temps après la naissance (entre 0 et 1 mois).
- **postnatal** : L'observation a été faite plus d'un mois après la naissance.
- **postmortem** : L'observation a été faite après le décès du patient.
- **non déterminé** : Moment de l'observation inconnu.

*Si postnatal :*

#### 4.5. Précision de l'âge aux premiers signes

Age d'apparition des premiers signes en mois, ou en mois et années, ou à une date donnée.



*Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date des premiers signes n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

#### 4.6. Cas sporadique ou familial

Indiquez si le cas est isolé ou familial au moment de l'observation (évalué par le professionnel de santé) :

- **sporadique** : Aucun cas similaire à celui du patient n'a été identifié dans la famille. A ce jour, le patient est le seul présentant cette atteinte dans sa famille (et ce même s'il s'agit d'une atteinte génétique).
- **familial** : au moins un autre membre de la famille du patient présente la même atteinte (l'atteinte observée sur le patient est une atteinte génétique).



*Cette notion n'est pas corrélée au mode de transmission de la maladie. Il s'agit d'une observation à un temps T, qui pourra être changée par la suite.*

#### 4.7. Mode de transmission

Indiquez le mode de transmission de la maladie

- **autosomique dominant** : Une maladie est transmise selon le mode autosomique dominant si le gène en cause est porté par un autosome et si la présence d'un seul allèle muté suffit pour que la maladie se manifeste.
- **autosomique récessif** : Une maladie est transmise selon le mode autosomique récessif si le gène en cause est porté par un autosome et si la présence de deux allèles mutés du gène est nécessaire pour que la maladie se manifeste.
- **lié à l'X** : La maladie est transmise par une mutation d'un gène du chromosome X
- **mitochondrial** : La maladie est transmise par une mutation d'un gène mitochondrial
- **multifactoriel** : La maladie est transmise par des facteurs multiples
- **chromosomique** : La maladie est transmise par une anomalie chromosomique
- **non déterminé** : le mode de transmission de la maladie n'est pas déterminé


#### 4.8. Issu d'une union consanguine

Le patient est issu d'une union entre apparentés

- **oui** : le patient est issu d'une union consanguine
- **non** : le patient n'est pas issu d'une union consanguine
- **inconnu** : vous ne savez pas si le patient est issu d'une union consanguine

#### 4.9. Commentaire

Commentaire concernant le diagnostic du patient.

-  *Attention, il ne sera pas possible de faire de recherche sur le contenu de ce champ à travers l'application. En revanche, vous pouvez extraire les informations du patient (menu « listes » de l'application BaMaRa) et retrouver les informations indiquées à cet endroit.*

# Activité

## 1. Description de l'activité

---

### 1.1. Date de l'activité\*

Date à laquelle l'activité auprès du patient a été effectuée pour la maladie rare considérée.

 *Information nécessaire pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR.*



*Utilisez le bouton « aujourd'hui » pour remplir en un clic la date du jour. Si la date de l'activité n'est pas connue précisément, vous avez la possibilité d'indiquer UNK (pour unknown, inconnu) pour le jour, le mois et/ou l'année.*

### 1.2. Centre pour lequel l'activité est déclarée\*


Centre de rattachement du patient pour cette activité. Cette information est pré-remplie en fonction du centre indiqué dans la partie « Prise en charge ».

 *Information nécessaire pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR.*

### 1.3. Lieu de l'activité

Lieu où a été effectuée la d'activité de prise en charge. Ce lieu est par défaut celui du site de rattachement de la prise en charge du patient.

Cependant, dans le cas des consultations avancées, sélectionnez « autre », ce qui fera apparaître un champ vous permettant de renseigner la commune ou le pays de réalisation de l'activité (pour le compte du site maladies rares de rattachement du patient).


 *Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR. Permet également des études de distance domicile / lieu de prise en charge.*

### 1.4. Contexte\*

Contexte permettant d'identifier le type d'activité réalisée (choix unique).

- **consultation** : Visite faite par le patient dans un service de santé pour le diagnostic, le traitement, et le suivi de sa maladie.
- **consultation pluridisciplinaire** : La consultation pluridisciplinaire est une consultation pendant laquelle le patient est vu (en même temps ou successivement) par plusieurs professionnels de santé de différentes disciplines afin de permettre un meilleur suivi et une prise en charge complète.
- **hôpital de jour** : Une 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** : L'admission d'un patient dans un hôpital pour un séjour de plus d'une journée.
- **avis sur dossier en consultation** : Au cours d'une consultation, le médecin rend un avis sur un dossier apporté par un proche du patient (le patient n'est pas présent).
- **avis personnel 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.
- **RCP\*** : Les réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) 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. Au cours des RCP, les dossiers des patients sont discutés de façon collégiale. La décision prise est tracée, puis est soumise et expliquée au patient.
- **avis en salle** : Un professionnel de santé délivre un avis sur le cas d'un patient qu'il voit en dehors de son propre service.
- **téléconsultation** : La téléconsultation a pour objet de permettre à un professionnel médical de donner une consultation à distance à un patient. Un professionnel de santé peut être présent auprès du patient et, le cas échéant, assister le professionnel médical au cours de la téléconsultation. [Décret n°2010-1229 du 19 octobre 2010 - art. 1]
- **autre** : L'activité de soin réalisée ne s'inscrit dans aucun des contextes cités plus haut. Contexte à préciser dans le champ texte.

 *Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR.*



\* 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).

*Si avis personnel d'expertise sur un dossier :*


#### 1.5. Durée

- **Moins de 15 min** : le temps d'expertise passé sur le dossier est inférieur à 15 minutes
- **Moins de 30 min** : le temps d'expertise passé sur le dossier est inférieur à 30 minutes
- **30 min et plus** : le temps d'expertise passé sur le dossier est supérieur ou égal à 30 minutes

## 1.6. Objectif(s)\*

Objectifs de l'activité déclarée (choix multiples) :

- **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...)
- **éducation thérapeutique** : Enseignement ou formation des patients au sujet de leurs propres besoins de santé.

 *Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR.*

## 2. Intervenants

---

### 2.1. Profession(s) de(s) intervenant(s)\*

Profession du personnel réalisant l'activité déclarée (choix multiple):

- **Médecin** : Titulaire de l'autorisation d'exercer la médecine (docteur en médecine, interne, résident,...)
- **Assistant(e) sociale** : L'assistant(e) du service social a pour mission de faciliter les formalités à effectuer par les patients et leurs familles pour l'obtention de prestations et


d'aides de tous types : administratives, sociales, financières. Il peut être amené à exercer dans des situations d'urgence : violences conjugales, enfant en danger...

- **Diététicien(ne)** : Spécialiste de la nutrition qui dispense des conseils nutritionnels, éduque et rééduque au plan nutritionnel les patients atteints de troubles du métabolisme ou de l'alimentation.
- **Ergothérapeute** : L'ergothérapeute prévient et réduit les situations de handicap en maintenant les activités du quotidien de manière sécurisée, en tenant compte des habitudes de vie et de l'environnement du patient.
- **Kinésithérapeute** : Le masseur-kinésithérapeute réalise, de façon manuelle ou instrumentale, des actes de massage et de gymnastique médicale, dans le but de prévenir l'altération des capacités fonctionnelles, de concourir à leur maintien et, lorsqu'elles sont altérées, de les rétablir ou d'y suppléer.
- **Psychologue** : Professionnel de la psychologie qui accompagne des patients dans les différentes phases de leur maladie.
- **Psychomotricien(ne)** : Le psychomotricien aide les personnes souffrant de différents troubles psychomoteurs - c'est-à-dire confrontées à des difficultés psychologiques exprimées par le corps - en agissant sur leurs fonctions psychomotrices : difficultés d'attention, problèmes pour se repérer dans l'espace ou dans le temps...
- **Conseiller(e) en génétique** : Le conseiller en génétique explique une maladie génétique à un patient. En étroite collaboration avec le médecin généticien qui traite le malade, ce spécialiste intervient pour lui présenter les risques éventuels de la transmission de la maladie à sa famille.
- **Infirmier(e)** : L'infirmier réalise des soins destinés à maintenir ou restaurer la santé de la personne malade. Il surveille l'état de santé des patients et coordonne les soins pendant leur hospitalisation et lors de leur sortie.
- **Orthophoniste** : L'orthophoniste établit un bilan qui comprend le diagnostic orthophonique, les objectifs et le plan de soins. Il prévient, évalue et prend en charge, aussi précocement que possible, les troubles de la voix, de l'articulation, troubles de la communication, de la parole, de la déglutition oro-pharyngée ainsi que les troubles associés à la compréhension du langage oral et écrit et à son expression. Il dispense l'apprentissage d'autres formes de communication non verbale permettant de compléter ou de suppléer ces fonctions.
- **Enseignant(e) spécialisé(e)** : L'enseignant spécialisé prépare et anime des formations pour des jeunes déficients (auditifs, visuels,...) en s'assurant de la progression pédagogique de chacun.
- **Autre** : Autre profession non citée plus haut.


 *Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR.*

## 2.2. Intervenant(s)

Nom du/des professionnel(s) réalisant l'activité. La recherche se fait parmi les professionnels de l'hôpital. Si le nom du professionnel n'apparaît pas, sélectionnez « autre », ce qui fera apparaître un champ vous permettant de renseigner son nom.

 Attention, si le professionnel n'est pas inscrit sur BaMaRa alors son nom n'apparaît pas dans la liste. Ajouter la personne dans le champ « autre » ne permettra pas de rechercher les activités de ce professionnel par les filtres de l'application.

Dans le cas d'une consultation pluridisciplinaire ou d'une HDJ, vous pouvez indiquer ici les différents intervenants.

 Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR.

## Anté et néonatal

### 1. Anté et néonatal

---

#### 1.1. Assistance médicale à la procréation

Cochez la case pour indiquer que le patient a été conçu dans le cadre d'un programme d'assistance médicale à la procréation.

#### 1.2. Né à terme

Le patient est-il né au terme de la grossesse ?

- **oui** : le patient est né à terme (entre 37 et 42 semaines d'aménorrhée)
- **non** : le patient n'est pas né à terme (naissance prématurée ou après le terme)

#### 1.3. Précision terme

Précision du terme en cas d'accouchement avant ou après le terme prévu, en semaines (entre 4 et 45 semaines).

#### 1.4. Poids à la naissance

Poids du patient à la naissance, en gramme (inférieur à 8000 g).

#### 1.5. Taille à la naissance

Taille du patient à la naissance, en centimètre (entre 2 et 60 cm).

#### 1.6. Périmètre crânien à la naissance

Périmètre crânien du patient à la naissance, en centimètre (entre 5 et 50 cm).



### 1.7. Présence d'anomalie(s) anténatale(s)

Une ou plusieurs anomalie(s) ont été détectées en anténatal (anomalie du liquide amniotique, du cordon, du fœtus...).

- **non** : Aucune anomalie n'a été détectée en anténatale.
- **unique** : Une seule anomalie a été détectée en anténatale.
- **multiple** : Plusieurs anomalies ont été détectées en anténatales.

## 2. Examens en anténatal

Pour les 10 examens proposés (Échographie/échocardiographie, Scanner/scanner 3D, IRM/IRM cérébrale, Biopsie du Trophoblaste, Amniocentèse, Cordocentèse, Marqueurs sériques, Radiographie, Caryotype, Autre), cochez la ou les cases correspondant à la situation du patient :

- **Pas d'examen** : cet examen n'a pas été effectué en anténatal
- **Examen effectué** : cet examen a été effectué en anténatal
- **Anomalie détectée** : une anomalie a été détectée lors de la réalisation de cet examen (coche automatiquement « examen effectué »)

## Recherche

### 1. Traitement maladies rares

#### 1.1. Un traitement médicamenteux spécifique à la maladie rare est en cours

Un traitement spécifique à la maladie rare est-il en cours ? Les traitements dits "de confort" sont exclus.

- **oui** : le patient reçoit actuellement un traitement médicamenteux spécifique pour sa maladie rare
- **non** : le patient ne reçoit actuellement pas de traitement médicamenteux spécifique pour sa maladie rare

Si oui :

#### 1.2. Médicament(s) orphelin(s)

Nom du ou des médicament(s) orphelin(s) prescrits pour la maladie rare.

La recherche est à effectuer sur le nom commercial du traitement.

Thésaurus de recherche : liste des médicaments avec désignation orpheline (source EMA).

## 2. Protocole de recherche

---

### 2.1. Patient participant à un protocole

Le patient participe-t-il actuellement à un protocole de recherche (cohorte, essai thérapeutique,...) ?

- **oui** : le patient participe actuellement à un protocole de recherche
- **non** : le patient ne participe pas actuellement à un protocole de recherche

### 2.2. Accord pour être contacté pour un protocole

Le patient donne-t-il son accord pour être contacté dans le cadre de la mise en œuvre d'un protocole de recherche ?

- **oui** : le patient donne son accord pour être contacté pour un protocole de recherche
- **non** : le patient ne donne pas son accord pour être contacté pour un protocole de recherche

## 3. Echantillon biologique

---

### 3.1. Échantillon biologique pour la recherche prélevé

Le patient a-t-il précédemment donné un échantillon biologique pour la recherche ?

- **oui** : le patient a déjà été prélevé d'un échantillon biologique pour la recherche
- **non** : le patient n'a pas encore été prélevé d'un échantillon biologique pour la recherche

### 3.2. Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé

Le patient a-t-il précédemment donné un échantillon biologique pour un diagnostic moléculaire.

- **oui** : le patient a déjà été prélevé d'un échantillon biologique pour un diagnostic moléculaire
- **non** : le patient n'a pas encore été prélevé d'un échantillon biologique pour un diagnostic moléculaire