

Instructions pour le codage des cas de maladies rares en France dans le Dossier Patient Informatisé (DPI) et/ou dans BaMaRa

Qui coder (quels patients) ?

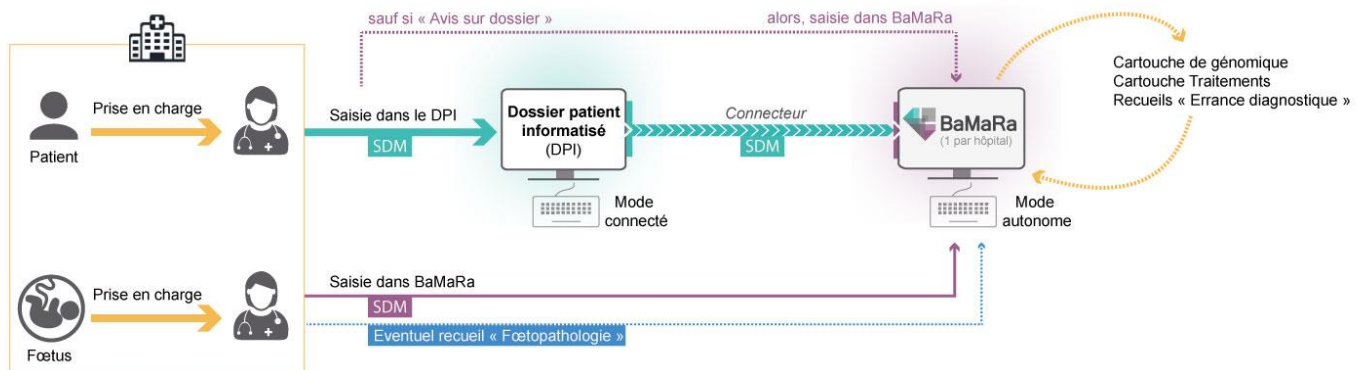
Tout patient pris en charge dans le centre maladie rare (MR). Bien distinguer activité du service et activité du centre MR. Si le sujet de la prise en charge est un fœtus, une fiche distincte de celle de la mère doit être créée (saisie dans BaMaRa uniquement).

Quoi coder (quelles données) ?

Les données à recueillir pour les patients ont été définies par le Set de Données Minimum Maladies Rares (SDM-MR). Elles sont identiques dans l'application BaMaRa et dans le DPI, cependant BaMaRa contient des recueils complémentaires au SDM-MR.

Où coder (DPI / BaMaRa) ?

Lorsqu'une fiche maladies rares est présente dans le DPI de l'établissement de soin, la saisie du SDM-MR doit y être privilégiée. Seules exceptions, les fœtus et les patients non pris en charge dans l'établissement pour lesquels un avis sur dossier est rendu nécessitent généralement de se connecter à BaMaRa, le DPI ne permettant pas de les saisir.



L'évolution du processus de diagnostic (Statut du diagnostic)

- **En cours**: Le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu et aucune hypothèse diagnostique ne ressort. Le niveau de confiance est nul ou très faible.
- **Probable** : 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 encore réunis pour qu'il puisse être confirmé.
- **Confirmé*** : Le diagnostic envisagé a été confirmé.
- **Indéterminé** : Le médecin suspecte une maladie rare, mais il ne peut pas y associer d'entité diagnostique précise. Cela peut être dû à l'absence (ou l'indisponibilité) d'examens diagnostiques, ou à des examens non contributifs. Les investigations sont terminées ou impossibles à réaliser. Des descripteurs complémentaires pourront être utilisés afin de situer le cas sur le plan phénotypique ou génotypique.

*Lorsqu'un diagnostic est confirmé par une méthode donnée, cela signifie que du point de vue médical, la méthode en question est suffisante pour affirmer le diagnostic. Toutes les maladies ne nécessitent pas une caractérisation génétique de leur étiologie, et lorsque c'est le cas, celle-ci doit être indiquée.

Errance et impasse diagnostiques

Patient en errance diagnostique = statut du diagnostic « En cours » ou « Probable »

Patient en impasse diagnostique = statut du diagnostic « Indéterminé »