



Guide de codage du diagnostic des maladies dermatologiques rares

fimarad

Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques



A. Définitions générales

- Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)
- Base de données Maladies Rares (BaMaRa)
- Consentement du patient : Non-opposition à la collecte et au traitement des données
- Errance diagnostique
- Impasse diagnostique
- Niveaux d'assertion du diagnostic, statuts
- Types d'Entités cliniques

B. Codage des Maladies Rares Dermatologiques en France

- Quels patients coder ?
- Quelles données coder ?
- Le niveau minimal de précision du codage
- Les descripteurs complémentaires du diagnostic

C. Saisie et Implémentation des données

1. Consentement patient

2. Caractérisation des patients

3. Prise en charge

3-1. Centre de rattachement du patient

4. Diagnostic

4-1. Type d'investigation réalisée

4-2. Diagnostic clinique

- Maladie rare (Code ORPHA)
- Caractérisation génétique du diagnostic
- Précisions des investigations génétiques réalisées
- Description clinique
- Signes atypiques
- Gènes
- Anomalies chromosomiques et Mutations

5. Histoire de la maladie

5-1. Age aux premiers signes et symptômes

5-2. Age au diagnostic clinique

5-3. Age au diagnostic génétique

6. Errance et impasse diagnostiques

6-1. Coder un patient en errance diagnostique

6-2. Coder un patient en impasse diagnostique

- Code spécial "sans Diagnostic", et statut Indéterminé

7. Activité

7-1. Définition générale

- Principe d'unicité du codage

7-2. Codage des Activités dans des cas particuliers

D. Harmonisation, Homogénéisation et Corrections des données

- Définitions générales

1. Harmonisation du diagnostic

2. Homogénéisation du diagnostic

2-1. Entités inactives

- Entité obsolète
- Entité dépréciée
- Entité non-rare en Europe

2-2. Recueil et saisie des entités inactives dans BaMaRa

3. Corrections du diagnostic

3-1. Pathologies qui ne devraient pas être dans la BaMaRa de FiMARAD

- Maladies rares non-dermatologiques
- Maladies qui ne sont pas prises en charge par la filière FiMARAD : 'Hors label'

3-2. Patients avec deux diagnostics

- Patient avec 2 diagnostics identiques, mais chacun avec un statut différent
- Patient avec 2 diagnostics différents, dont un est plus affiné que l'autre
- Patient avec 2 diagnostics différents, dont un n'est pas pris en charge par FiMARAD

3-3. Patients avec un diagnostic non renseigné

- Patient sans diagnostic, mais avec un statut et une description clinique

3-4. Demande de Création/Modification/Inactivation d'un Code ORPHA

- Création d'un Code ORPHA manquant
- Modification de Codes ORPHA existants
- Inactivation de Codes ORPHA existants

E. Exemples de codage des maladies rares dermatologiques

1. Génodermatoses
2. Maladies bulleuses auto-immunes
3. Neurofibromatoses
4. Dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves

A. Définitions générales

- **Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)**

La BNDMR est un projet prioritaire du Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3), financé par le ministère de la Santé.

Cette **base de données nationale** vise à doter la France d'une collection **homogène** de données de santé sur la base d'un **set de données minimum (SDM)**  .

Elle a pour objectifs de :

- Mieux documenter le malade et sa maladie
- Mieux organiser le réseau de soins
- Rendre visible l'activité "maladies rares" et aider au reporting réglementaire
- Faciliter la recherche dans le domaine
- Mieux exploiter le potentiel des grandes bases de données nationales (par exemple : le SNDS (Système National des données de Santé), le PMSI (Programme de Médicalisation des Systèmes d'Information), le SNIIRAM (Système national inter-régimes de l'assurance maladie), etc.

- **Base de données Maladies Rares (BaMaRa)**

BaMaRa est une application web mise gratuitement à la disposition de chaque établissement de santé partenaire du projet suite à la signature d'une convention cadre. Une fois déployée, elle offre aux professionnels des centres de référence (CRMR) et de compétences maladies rares (CCMR) la possibilité de collecter et d'exploiter eux-mêmes leurs données maladies rare.

Il existe deux modes de recueil de données pour la BNDMR, **le mode autonome** via la saisie directe sur l'interface web et **le mode connecté** grâce à l'interopérabilité avec un formulaire dédié dans le **dossier patient informatisé (DPI)** de l'hôpital.

Ces deux modes peuvent être complémentaires. Les données du DPI envoyées à BaMaRa pourront être complétées dans un second temps dans l'application web si certains items n'ont pas pu être recueillis dans le DPI.

Les données recueillies directement dans BaMaRa, ou transmises à BaMaRa via le DPI, seront ensuite versées chaque mois dans la BNDMR après pseudonimisation. En effet, BaMaRa offre la possibilité à ses utilisateurs de suivre en direct leur activité et celle de leur site d'appartenance, et la possibilité d'avoir l'accès aux données d'activité nécessaires à la constitution des rapports d'activité annuels.

- **Consentement du patient : Non-opposition à la collecte et au traitement des données**

Chaque patient (ou parent ou tuteur légal) doit pouvoir lire et comprendre le contenu de la [Note d'information patient](#).


Il doit être en capacité d'exercer ses droits quant à l'informatisation de ses données et à l'usage qui pourrait en être fait.

Dans le cadre du **Règlement Général sur la Protection des Données**, deux niveaux d'information du patient sont exigés légalement :

- **Information patient relative au traitement informatisé de ses données dans BaMaRa**

Ce recueil de données ne nécessite pas de signature de consentement de la part du patient, mais repose sur le principe de [Non-opposition du patient](#).

A ce titre, le patient pris en charge par l'hôpital (ou son tuteur légal) doit être dûment informé du traitement informatisé.

Cette [Note d'information patient](#)  relative au traitement informatisé de ses données de santé dans BaMaRa doit être affichée dans les différents lieux de prise en charge du patient par l'hôpital partenaire et mentionnée dans le guide d'accueil des personnes hospitalisées.

Une information individuelle est obligatoire et constitue une bonne pratique selon [la loi "Informatique et Libertés"](#). 

- **Information patient relative au traitement de ses données à des fins de recherche dans la BNDMR**

Les personnes prises en charge dans un centre maladies rares doivent être informées de la création de la BNDMR, ainsi que des traitements mis en œuvre à partir de la BNDMR au moyen d'une [Note d'information patient](#) remise individuellement par le professionnel de santé les prenant en charge.

Cette **note d'information individuelle** détaille :

- Les grandes finalités d'utilisation des données dans le cadre de la BNDMR,
- Le lien vers la page du site de la BNDMR donnant accès à la liste des études,
- Le nom de l'investigateur principal, son établissement de rattachement,
- Une description courte de l'étude, la date de début et la date de fin,
- Les modalités d'exercice de leur droit d'opposition à la collecte des données.

- Errance diagnostique

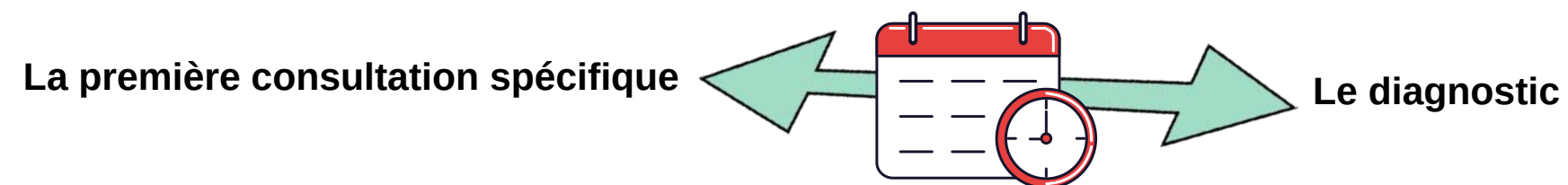
Délai diagnostique :

Définition généralement admise

Le Délai diagnostique est la durée entre la date d'apparition des premiers symptômes et la date à laquelle un diagnostic précis est posé. Si cette durée est supérieure à 2 ans, le patient est en errance diagnostique.

Définition proposée par la filière FiMARAD

L'errance diagnostique est le délai entre la première consultation spécifique pour les signes et les symptômes (évocateur de maladie rare dermatologique) et le diagnostic.



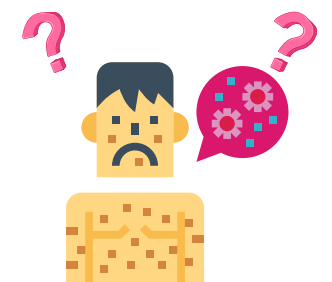
- Impasse diagnostique

Définition proposée par les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)

L'impasse diagnostique résulte d'une impossibilité à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art à ce jour. Une réévaluation se fera en fonction des avancées des connaissances et des techniques réalisées.

Définition proposée par la filière FiMARAD

Cas où la maladie du patient ne peut être diagnostiquée, le diagnostic ne peut être posé malgré la présence de signes et symptômes et après avoir effectué toutes les investigations disponibles.



Dans la fiche maladie rare de BaMaRa et du DPI, le diagnostic "**indéterminé**" sera réservé aux patients en **impasse diagnostique**.

- **Niveaux d'assertion du diagnostic, statuts**

Les différents niveaux d'assertion du diagnostic correspondent à l'état du diagnostic lors de la dernière activité (consultation, résultats d'examens ou autres informations connues les plus récentes).

Confirmé

Le diagnostic est posé et a été confirmé cliniquement ou par une méthode à préciser (ex : examen anatomo-pathologique ou caractérisation génétique/moléculaire).

Probable

Le diagnostic est très fortement suspecté.

L'hypothèse diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. L'ensemble des signes et symptômes évocateurs suggèrent fortement le diagnostic de la pathologie. Cependant, les analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunies pour qu'il puisse être confirmé à ce jour.

En cours

Le diagnostic est en cours d'investigation.

Tous les examens nécessaires n'ont pas encore été effectués ou sont en cours. Certains résultats d'examens ne sont pas encore revenus.

Indéterminé*

Le diagnostic ne peut pas être déterminé; le patient est en impasse diagnostique.

Cela peut être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examens diagnostiques, des résultats ininterprétables ou à des examens non contributifs. L'investigation est terminée ou impossible à réaliser.

**Lors de la saisie des données, le statut "indéterminé" doit être réservé aux patients en Impasse diagnostique.*

- **Types d'Entités cliniques**

Groupe de pathologies

Groupes d'entités cliniques partageant un ensemble de caractéristiques communes. Il peut s'agir d'une catégorie ou d'un groupe clinique.

Catégorie

Groupe de maladies cliniquement hétérogènes partageant une caractéristique générale, utilisé pour organiser la classification.

Groupe clinique

Groupe de maladies cliniquement homogènes partageant une étiologie, une évolution, un pronostic et/ou une prise en charge similaires.

Pathologie

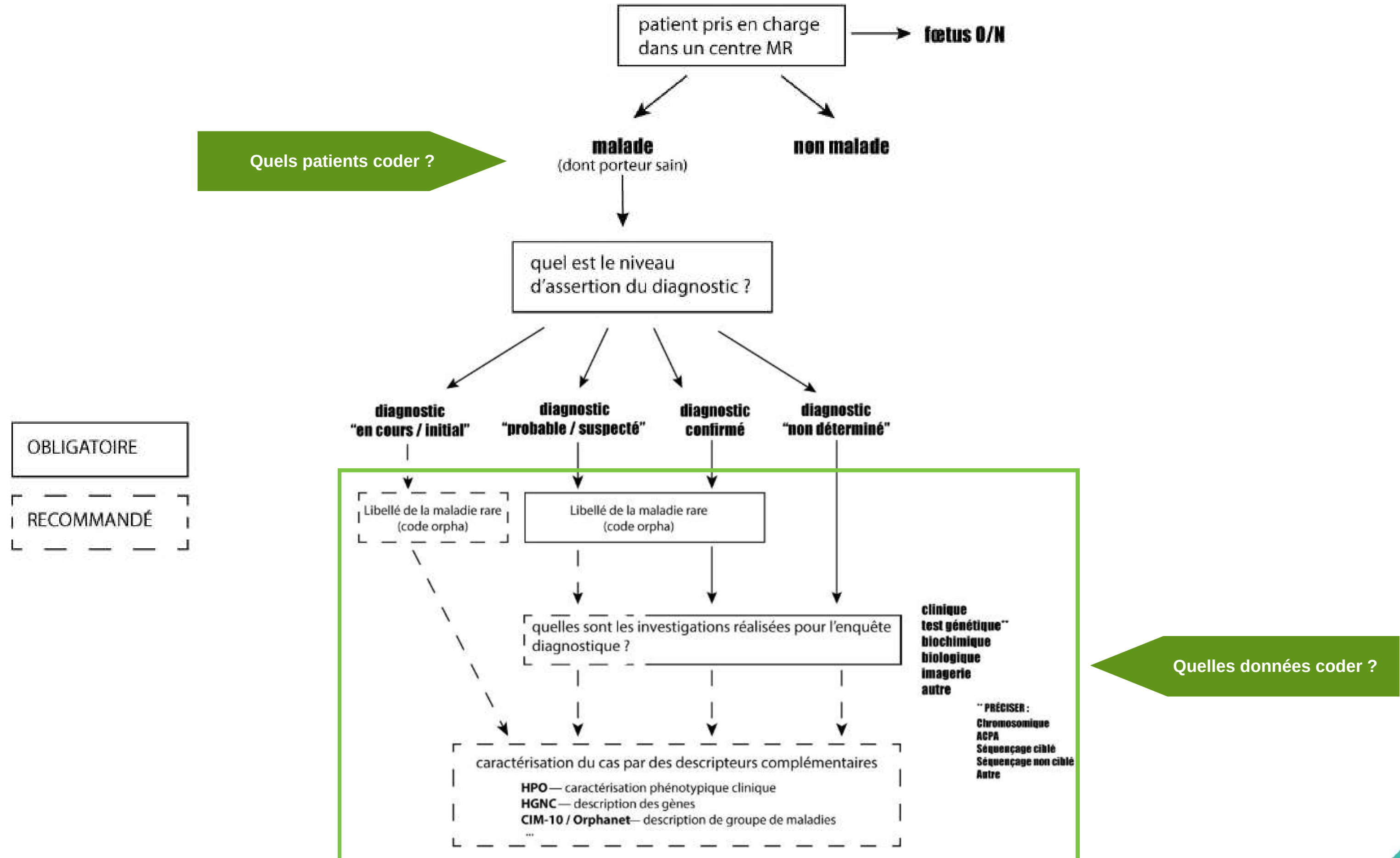
Entité clinique caractérisée par un ensemble d'anomalies phénotypiques homogènes et évolutives permettant un diagnostic clinique définitif.

Il peut s'agir d'une maladie, d'une malformation ou d'un syndrome clinique, d'une anomalie morphologique ou biologique ou d'une situation clinique particulière dans une maladie ou un syndrome.

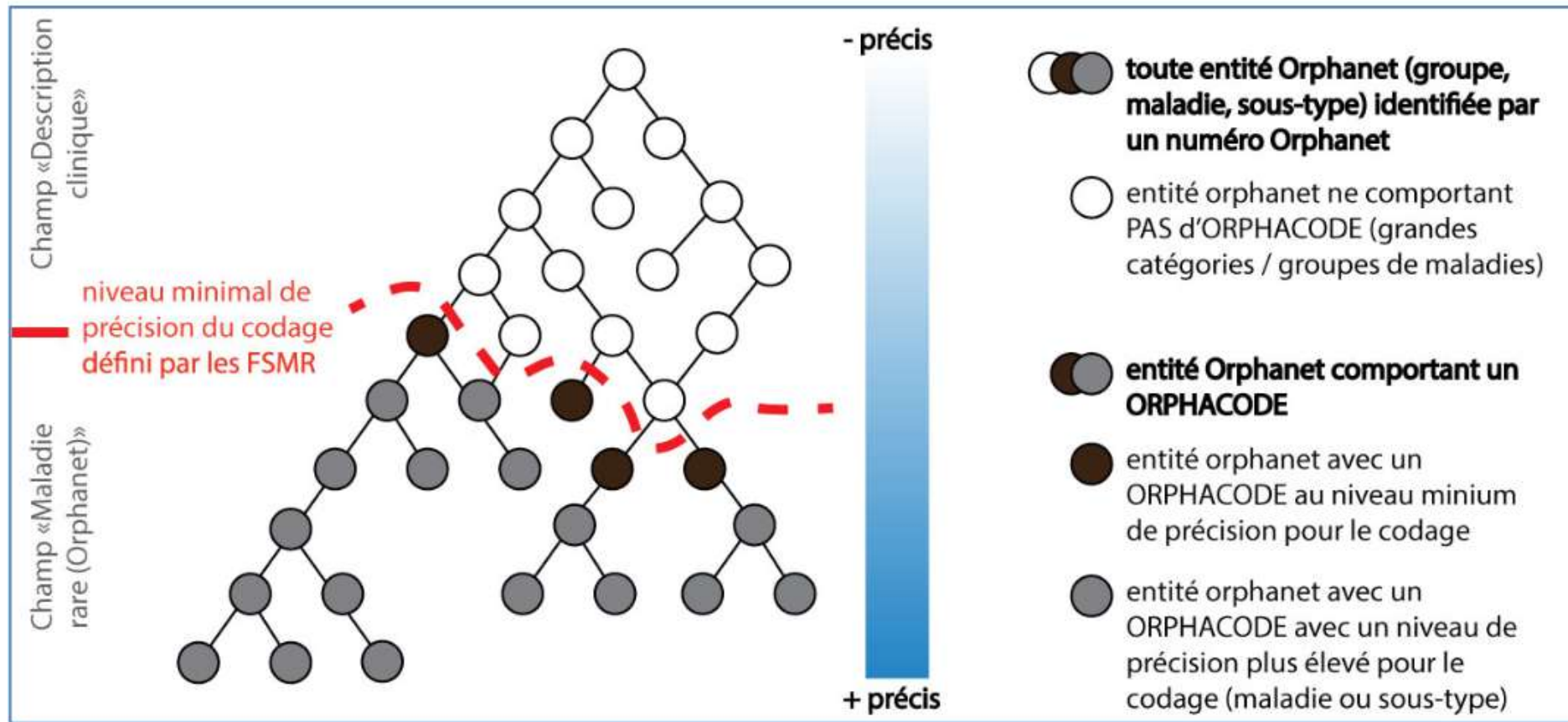
Sous-type de pathologie

Sous-type d'une maladie selon un critère particulier. Il peut s'agir d'un sous-type clinique, d'un sous-type étiologique ou d'un sous-type histopathologique.

B. Codage des Maladies Rares Dermatologiques en France



• Le niveau minimal de précision du codage



• Les descripteurs complémentaires du diagnostic

	diagnostic "en cours / initial"	diagnostic "probable / suspecté"	diagnostic confirmé	diagnostic "non déterminé"
○ diagnostic [ORPHACODE]	○ (pointillés)	● (noir)	● (noir)	—
□ investigations réalisées	□ (gris)	□ (pointillés)	■ (noir)	■ (noir)
▲ phénotype	▲ (pointillés)	▲ (gris)	▲ (gris)	▲ (pointillés)
⬠ gène (HGNC)	⬠ (gris)	⬠ (gris)	⬠ (pointillés)	⬠ (pointillés)

Règles de codage

● ■ OBLIGATOIRE

○ □ ▲ ⬠ RECOMMANDÉ

○ □ ▲ ⬠ OPTIONNEL

L'utilisation des **descripteurs complémentaires** : cliniques, phénotypiques et génétiques n'est pas obligatoire, mais est néanmoins **recommandée**, en particulier pour les cas des patients sans diagnostic (ayant un statut "**Indéterminé**").

D'après Le Manuel d'instruction pour le codage des cas de maladies rares en France

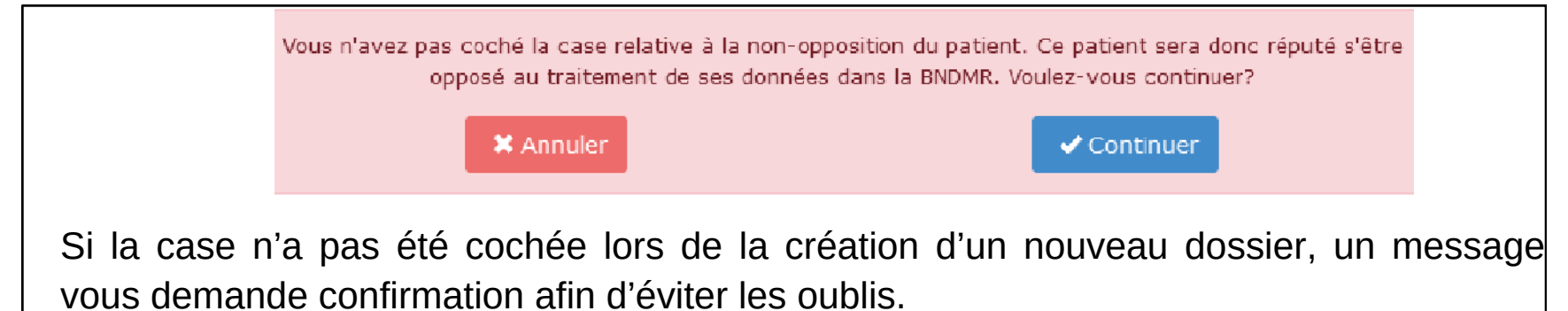
C. Saisie et Implémentation des données

1. Consentement patient : Non-opposition à la collecte et au traitement des données

Dans BaMaRa, le professionnel de santé devra tracer la remise de l'information et la non-opposition du patient à l'utilisation des données le concernant dans la cadre de la BNDMR, au moyen de la case à cocher : "Le patient (ou son représentant légal)" a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données".



The screenshot shows a navigation bar with tabs: "Données administratives", "Prises en charge", "Diagnostic", and "Activité". Below the navigation bar, there are two sub-tabs: "Anté/néonatal" and "Recherche". The main content area contains a checkbox with the text: "Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données *". The checkbox is currently unchecked.



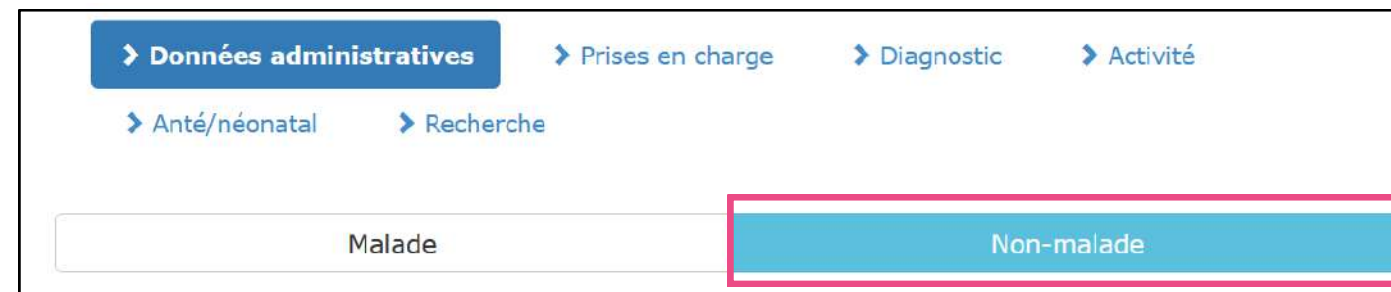
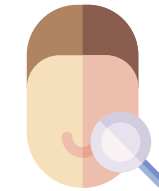
The screenshot shows a red warning message box with the text: "Vous n'avez pas coché la case relative à la non-opposition du patient. Ce patient sera donc réputé s'être opposé au traitement de ses données dans la BNDMR. Voulez-vous continuer?". Below the message are two buttons: "Annuler" (with a red 'x' icon) and "Continuer" (with a blue checkmark icon).

Si la case n'a pas été cochée lors de la création d'un nouveau dossier, un message vous demande confirmation afin d'éviter les oublis.

2. Caractérisation des patients

Deux champs permettent de caractériser le patient et de faire apparaître les champs correspondants dans l'onglet suivant : [Malade / Non-malade](#)

- Par défaut, le patient est "malade".
- Un patient est "non-malade" s'il n'est ni atteint d'une maladie rare, ni porteur sain.
- Si la case "non-malade" est cochée, l'onglet diagnostic ne s'ouvrira pas.
- Si la case "non-malade" n'est pas cochée, l'onglet diagnostic s'ouvre. Dans ce cas, il est également possible de renseigner un statut d'assertion sans reporter le diagnostic.



The screenshot shows the same navigation bar as the previous screenshot. Below the navigation bar, there are two radio buttons: "Malade" and "Non-malade". The "Non-malade" radio button is selected and highlighted with a red box.

- Un sujet "**porteur sain**" est porteur d'une mutation génétique, mais ne présente pas de signe de la maladie, donc c'est un sujet "**apparemment sain**".



The screenshot shows the "Diagnostic" tab selected in the navigation bar. Below the navigation bar, there are four dropdown menus: "Maladie rare (Orphanet)", "Description clinique", "Signes atypiques", and "Gènes (HGNC)". Below these dropdown menus, there is a radio button labeled "Sujet apparemment sain" with two options: "Oui" and "Non". The "Oui" option is selected and highlighted with a red box.

3. Prise en charge

3-1. Centre de rattachement du patient

- Indiquer le centre de référence ou de compétences maladies rares (CRMR, CCMR) 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 renseignée par **chaque site maladies rares**
- Si le patient est vu pour une maladie **hors champ de labellisation** du centre, cochez "**hors labellisation**".

Données administratives Prises en charge Activités Diagnostic Anté/méonatal Recherche

+

Site de rattachement du patient

Hors labellisation

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

Médecin référent maladie rare * Médecin référent maladie rare *

Patient initialement adressé par * Patient initialement adressé par *

✓ Créer la prise en charge

Les patients présentant une maladie hors label **ne seront pas comptés dans la file active** du site maladies rares des rapports PIRAMIG.

4. Diagnostic

4-1. Types d'investigations réalisées

- Les différentes méthodes de confirmation du diagnostic ou investigations utilisées



Clinique



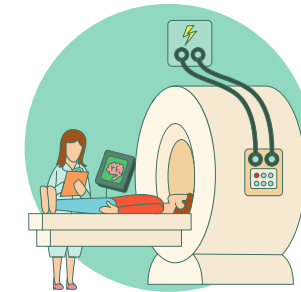
Biochimique



Biologique



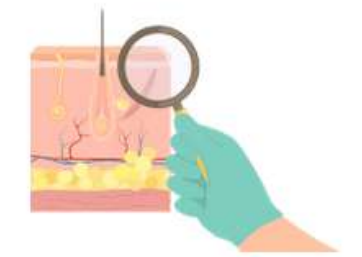
Génétique



Imagerie



Exploration fonctionnelle



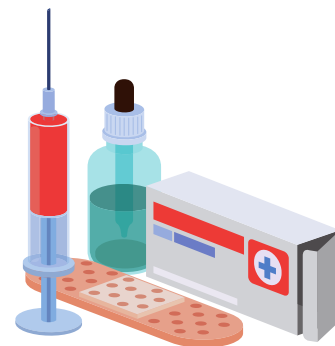
Anatomopathologie

- Autres recueils complémentaires au SDM



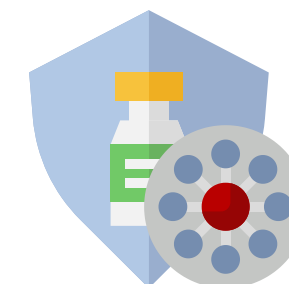
SDM-G

Génomique
(Caractérisation
génétique/moléculaire)



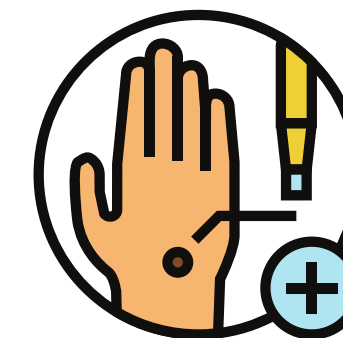
SDM-T

Traitements
(actuellement en construction
par la BNDMR)



SDM- RC
(spécifique à chaque filière)

Immunologique



SDM- RC
(spécifique à chaque filière)

Histologique

A **chaque nouvelle activité**, veuillez mettre à jour la Fiche Patient Maladie Rare, et si nécessaire modifier le statut du diagnostic avec les **résultats** des examens réalisés.

4-2. Diagnostic clinique

- **Maladie rare (Code ORPHA)**

Veillez renseigner le **diagnostic** en reportant le nom de **la Maladie rare dermatologique**.

Vous pouvez rechercher le **Nom de la maladie** ou le **code ORPHA** à l'aide du **thésaurus Orphanet**.

A noter : Selon la BNDMR, il est possible de renseigner comme diagnostic 2 types d'entités cliniques : une **pathologie** ou un **sous-type de pathologie**.

En revanche, il ne devrait pas être possible de renseigner un **groupe de pathologies**.

Cependant, nous avons constaté qu'il est possible de renseigner la composante "Groupe clinique" des groupes de pathologies (mais pas la "Catégorie").

Si **aucun diagnostic** n'est actuellement envisagé (diagnostic en cours ou indéterminé) ou si le thésaurus proposé (Orphanet) ne permet pas de décrire le diagnostic, **laisser ce champ vide (non renseigné)**. En revanche, compléter **la description clinique**.

The screenshot shows a web interface for 'Prises en charge' (Management) with a breadcrumb trail: > Données administratives > **Prises en charge** > Activités > Diagnostic > Anté/néonatal > Recherche. Below the breadcrumb, there is a tab labeled 'Diagnostic #1' with a plus sign. The form contains several fields:

- Statut actuel du diagnostic ***: A row of four buttons: 'En cours', 'Probable', 'Confirmé', and 'Indéterminé'.
- Caractérisation génétique du diagnostic**: A row of three buttons: 'Oui', 'Non', and 'Non approprié'.
- Type d'investigation(s) réalisée(s) ***: A dropdown menu with the text 'Type d'investigation(s) réalisée(s) *' and a downward arrow.
- Maladie rare (Orphanet)**: A dropdown menu with the text 'Maladie rare (Orphanet)' and a downward arrow. This field is highlighted with a red border.

A noter : Ne pas confondre modification d'un diagnostic et ajout d'un nouveau diagnostic :

- **Modification** : Si vous souhaitez **modifier un diagnostic existant** (le préciser/l'affiner ou modifier l'intitulé)
--> Notez que toute modification est tracée, ce qui vous permet de suivre l'historique du diagnostic de ce patient.
- **Ajout** : Si vous souhaitez **ajouter un diagnostic supplémentaire**, différent du premier.
Cliquez sur le **+** pour ajouter un nouveau diagnostic, un onglet « Diagnostic #X » est alors créé.



Plusieurs **synonymes peuvent exister** pour un même maladie.

Ainsi, lors de la recherche du nom de la maladie, vous verrez apparaitre plusieurs noms **différents** ayant le **même code ORPHA**.

- **Caractérisation génétique du diagnostic**

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

The screenshot shows a form for 'Diagnostic #1'. It includes a 'Statut actuel du diagnostic' section with buttons for 'En cours', 'Probable', 'Confirmé', and 'Indéterminé'. Below this is a section for 'Caractérisation génétique du diagnostic' with buttons for 'Oui', 'Non', and 'Non approprié'. This section is highlighted with a red border. Other fields include 'Type d'investigation(s) réalisée(s)' and 'Maladie rare (Orphanet)', both with dropdown menus.

- **Précision des investigations génétiques réalisées**

Veillez dérouler menu "Information génomiques complémentaires" (optionnel) en cliquant sur le bandeau gris, afin d'apporter des précisions aux investigations génétiques réalisées.

The screenshot shows a grey header for 'INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL)'. Below it is a section titled 'Investigations génétiques réalisées'. This section contains several rows of buttons for selecting the precision of the analysis: 'Précision de l'analyse moléculaire ciblée' (Analyse ciblée unique, Panel, Ne sais pas), 'Stratégie d'analyse du panel' (Solo, Duo, Trio+, Ne sais pas), 'Précision de l'analyse pangénomique' (Exome, Genome, Ne sais pas), 'Stratégie d'analyse de l'exome' (Solo, Duo, Trio+, Ne sais pas), and 'Stratégie d'analyse du génome' (Solo, Duo, Trio+, Ne sais pas). At the bottom, there is a dropdown menu for 'Précision des autres méthodes' which is open, showing options like 'Mutations dynamiques (dont X-Fragile)', 'Anomalies de méthylation', 'Signature épigénétique', and 'Transcriptomique'.

- **Description clinique**

La maladie peut être décrite et précisée par des descriptions phénotypiques complémentaires ou présentations associées au diagnostic de la maladie rare observées chez le patient.

Elle peuvent être renseignées avec différentes terminologies, à l'aide des codes des thésaurus suivants : **Human Phenotype Ontology (HPO)**, **Classification Internationale des Maladies, 10ème révision (CIM-10)** et **Orphanet (ORPHA)** et éventuellement **London Dysmorphology DataBase (LDDDB)**.

Diagnostic #1

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

Caractérisation génétique du diagnostic : **Oui**, Non, Non approprié

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

Maladie rare (Orphanet) : Maladie rare (Orphanet)

Description clinique : Description clinique

Signes atypiques : Signes atypiques

Gènes (HGNC) : Gènes (HGNC)

Sujet apparemment sain : Oui, Non

- HPO** • **Human Phenotype Ontology**
- CIM-10** • **Classification Internationale des Maladies, 10e révision**
- ORPHA** • **Orphanet**
- LDDDB-fr** • **London Dysmorphology DataBase (LDDDB), décoché par défaut**

- **Signes atypiques**

Il est possible de renseigner le (s) signe(s) inhabituel(s) associé(s) au diagnostic de la maladie rare observé(s) chez le patient, à l'aide des thésaurus **Human Phenotype Ontology (HPO)** et **Classification Internationale des Maladies, 10e révision (CIM-10)**.

- **Gènes**

Il est possible de noter le(s) gène(s) concerné(s) par la mutation pathogène, à l'aide du thésaurus HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC).

- **Anomalies chromosomiques et Mutations**

Il est également possible de renseigner les anomalies chromosomiques et les mutations.

5. Histoire de la maladie

5-1. Age aux premiers signes et symptômes

Age auquel les premiers signes et 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 1mois)
- **Postnatal** : l'observation a été faite plus d'un mois après la naissance
- **Non déterminé** : le moment de l'observation est inconnu.

Âge aux premiers signes *	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Non déterminé
---------------------------	-----------	----------------	-----------	---------------

5-2. Age au diagnostic clinique

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

Âge au diagnostic clinique *	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Postmortem	Non déterminé
------------------------------	-----------	----------------	-----------	------------	---------------

5-3. Age au diagnostic génétique

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

Âge au diagnostic génétique *	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Postmortem	Non déterminé
-------------------------------	-----------	----------------	-----------	------------	---------------

Éléments ajoutés dans le recueil complémentaire (SDM-RC)

Âge (ou date) à la première consultation spécifique pour ces signes/symptômes :

- Anténatal, à la date:/..../..... (JJ/MM/AAAA)
- à la naissance
- postnatal: à l'age de ...ans et ...mois,ou à la date/..../..... (JJ/MM/AAAA)
- non déterminé

D'après 

6. Errance et Impasse diagnostiques

6-1. Coder un patient en errance diagnostique

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *	<input checked="" type="radio"/> Absent	<input type="radio"/> Non approprié	<input type="radio"/> Approprié		
Âge aux premiers signes *	<input type="radio"/> Anténatal	<input type="radio"/> À la naissance	<input checked="" type="radio"/> Postnatal	<input type="radio"/> Non déterminé	
	<input type="text" value="0"/> ans et	<input type="text" value="8"/> mois			
Âge au diagnostic *	<input type="radio"/> Anténatal	<input type="radio"/> À la naissance	<input checked="" type="radio"/> Postnatal	<input type="radio"/> Postmortem	<input type="radio"/> Non déterminé
	<input type="text" value="3"/> ans et	<input type="text" value="6"/> mois	<input type="text"/>		
	<input type="text" value="aujourd'hui"/>				

- **Éléments ajoutés dans le recueil complémentaire (SDM-RC)**

Âge (ou date) à la première consultation spécifique pour ces signes/symptômes:

Anténatal, à la date:/..../..... (JJ/MM/AAAA)

à la naissance

postnatal: à l'age de ...ans et ...mois,ou à la date/..../..... (JJ/MM/AAAA)

non déterminé

6-2. Coder un patient en impasse diagnostique

Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input checked="" type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text" value="* Clinique"/>			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Maladie rare (Orphanet)"/>			
Description clinique	<input type="text" value="* Tâches cutanées hypopigmentées"/>			
Signes atypiques	<input type="text"/>			
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>			

En cochant "**post natal**" pour l'âge aux premiers signes, le champ "**âge**" apparaît. Ces informations sont **obligatoires**.

Un âge approximatif est préférable à une absence de remplissage.

Si le dossier Patient est en cours de réalisation, ou si la recherche du diagnostic est **en cours**, veuillez ne rien cocher.

Si des signes existent depuis plusieurs mois, voire plusieurs années, mais que le patient n'était pas gêné et n'avait pas consulté auparavant, veuillez reporter la date de la **première consultation spécifique** pour ces signes et symptômes évocateurs de la maladie.

D'après



Lorsqu'il **le diagnostic ne peut être renseigné** dans le champ Maladie rare (Orphanet), cas des patients en Impasse diagnostique ou nom de maladie qui n'existe pas dans le Thésaurus de BaMaRa, il est possible de **décrire des signes cliniques dans la case "Description clinique" et/ou "Signes atypiques"**.

Si besoin, veuillez reporter des informations dans la case "**Commentaires**".

- **Code spécial "sans Diagnostic", avec statut Indéterminé**

Dans le cadre du projet **RD-code** (Rare disease code), une définition et des recommandations ont été mises en place pour le codage des patients "sans diagnostic" dans le DPI et les registres.

Les patients sans diagnostic ont été définis comme les patients pour lesquels aucune maladie rare cliniquement connue n'a pu être identifiée.

- **Par un centre Expert Maladies Rares,**
- **Après que tous les efforts raisonnables aient été mis en œuvre,**
- **Selon l'état de l'art des connaissances et moyens diagnostiques disponibles.**

Afin de bien coder ces patients, le projet RD-code recommande de :

- 1) Identifier un niveau d'assertion du diagnostic : Indéterminé
- 2) Préciser les descriptions phénotypiques complémentaires observées chez le patient.
- 3) Utiliser le nouveau code ORPHA mis en place afin de coder ces patients sans diagnostic :

Code ORPHA : 616874 Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète

Comment bien utiliser ce code ?

Ce code ne doit pas être utilisé pour les maladies qui **ne sont pas encore disponibles** dans la classification Orphanet.

Il est utilisé uniquement après que tous les efforts raisonnables pour obtenir un diagnostic selon l'état de l'art et les capacités de diagnostic disponibles ont été effectuées.

Disponible dans la nomenclature d'Orphanet

Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète

ORPHA:616874

Définition

Maladie rare pour laquelle tous les efforts raisonnables ont été mis en oeuvre par les experts du domaine afin de déterminer un diagnostic selon les connaissances et moyens diagnostiques disponibles, mais n'ont pas permis de conclure à l'identification d'un concept clinique connu. Dans le contexte du codage, il est recommandé de réserver l'usage de cette entité aux centres d'expertise dédiés aux maladies rares.

Disponible dans BaMaRa en Octobre 2022

Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours <input type="radio"/> Probable <input type="radio"/> Confirmé <input checked="" type="radio"/> Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Non appropriée
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> génétique <input checked="" type="checkbox"/> Clinique
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)	<input checked="" type="checkbox"/> Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète"/>

7. Activité

7-1. Définition générale

Les Activités Maladies Rares sont celles impliquant l'équipe d'un site Maladies Rares labellisé, les centres de référence (CRM) et de compétences maladies rares (CCMR) et les Centres de Ressources et de Compétences (CRC).

- **Principe d'unicité du codage**

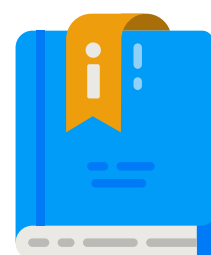
Toute activité ne doit être comptabilisée qu'une seule fois.

Par exemple : si un patient est admis en hospitalisation de jour, et qu'il bénéficie à ce titre de plusieurs consultations, seule l'Hospitalisation de jour (HDJ) sera codée.

7-2. Codage des Activités 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	
Consultation téléphonique programmée avec un patient entraînant un compte-rendu mais sans visioconférence	Oui	Contexte: Téléconsultation	
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 de la Maison Départementale pour les Personnes Handicapées (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

Activité	A coder ?	Si oui comment ?	Commentaire
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	Oui	Contexte : 'Consultation pluridisciplinaire' ; Objectif : selon les cas	1 seule activité est codée, et les différents intervenants sont renseignés
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 une 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 une psychologue	Oui		
Consultation avec une diététicienne	Oui		
Diététicienne sollicitée 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		



Guide de codage Activités Maladies Rares

D. Harmonisation, Homogénéisation et Corrections des données

- Définitions générales

Harmonisation du Diagnostic

L'**harmonisation** des données a pour but d'avoir un recueil **uniformisé** et **complet** par rapport à une pathologie donnée.

Homogénéisation du Diagnostic

L'**homogénéisation** consiste à **standardiser** au niveau de la **filière** une collecte de données **cohérentes** pour les patients, d'où l'intérêt d'utiliser les **mêmes terminologies** à l'aide des codes des thésaurus mis à jour, afin d'optimiser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble des centres de référence et de compétences de la Filière.

Corrections du Diagnostic

Les **corrections** commencent par une étape de **vérification des données saisies** dans la base pour mettre en évidence **les incohérences et les erreurs** probables de saisie, la gestion de ces **discordances** se fait différemment selon leurs types.

D. Harmonisation, Homogénéisation et Correction des données

1. Harmonisation du Diagnostic

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	* génétique			
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)	* Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)			
Maladie rare (Orphanet)	Epidermolyse bulleuse simple type Dowling-Meara *			
Description clinique	* Epidermolyse ▼			
Signes atypiques	* Tortuosité artérielle * Sténose pulmonaire * Augm pression intracrânienne ▼			
Gènes (HGNC)	* KRT14			

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *	Absent	Non approprié	Approprié		
Âge aux premiers signes *	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Non déterminé	
Âge au diagnostic *	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Postmortem	Non déterminé
Cas sporadique ou familial	Sporadique		Familial		
Mode de transmission	Autosomique dominant *				
Issu d'une union consanguine	Oui	Non	Ne sais pas		
Commentaire	père atteint d'epidermolyse bulleuse de type Downilg Meara génétiquement déterminée				

- Maladie rare : **Epidermolyse bulleuse simple type Dowling-Meara**
- Code ORPHA : **79396** selon **Orphanet**
- Synonyme : Epidermolyse bulleuse simple herpétiforme, Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme sévère
- Niveau de classification : *Pathologie*
- Statut : **Confirmé**
- Investigations réalisées : Analyse moléculaire/génétique
- Description clinique : Epidermolyse
- Signes atypiques : Tortuosité artérielle, Sténose pulmonaire, Augm pression intracrânienne, à l'aide des thésaurus "**HPO**"
- Gène : KRT14 selon **HGNC**

2-1. Entités inactives

Entité clinique qui a été exclue de la nomenclature Orphanet.

Cela inclut les entités [obsolètes](#), les entités [dépréciées](#) et les entités [non-rares en Europe](#).

Entité obsolète

Entité clinique qui a été retirée de la nomenclature pour l'une des raisons suivantes :

- Duplicata exact d'une autre entité clinique existante
- Entité non-définie qui ne peut être caractérisée avec précision
- Un seul cas publié dans la littérature
- Catégorie organisationnelle qui n'est pas utilisée depuis longtemps.

Dans la mesure du possible, le code ORPHA obsolète est « [référé](#) » à un code ORPHA actif.

Entité dépréciée

Une maladie qui a initialement été décrite comme étant un diagnostic indépendant, mais est désormais [considérée comme faisant partie d'une autre maladie existante](#), à la suite d'une évolution des connaissances.

Dans ce cas, [l'information associée à la maladie dépréciée](#) est [réassignée](#) et l'utilisateur est redirigé vers la maladie active cible ([Inactif, déprécié, en ligne, redirigé vers](#)).

Entité non rare en Europe

Entité clinique qui a été [retirée](#) de la nomenclature Orphanet.

La maladie [n'est pas conforme à la définition européenne d'une maladie rare](#) d'après les connaissances épidémiologiques actuelles ([prévalence inférieure à 5 patients pour 10 000 personnes dans la population générale européenne \(Règlement \(CE\) N°141/2000 du Parlement Européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins\)](#)).

2. Homogénéisation du Diagnostic

- Exemple de Maladies Rares Dermatologiques inactives

Codes ORPHA	Nom principal Maladie rare (Orphanet)	Entité	Nouveaux codes	Nouveau Nom maladie orphanet
1115	OBSOLETE : Aplasie cutanée congénitale des membres autosomique récessive	Inactif, obsolète,	1114	Aplasia cutis congenita
89841	OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive centripète	Inactif, obsolète	89842	Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive ,forme intermédiaire
89839	OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple superficielle	Inactif, obsolète	304	Epidermolyse bulleuse simple
210592	OBSOLETE : Hémangiome infantile géant	Inactif, obsolète	458775	Hémangiome congénitale
435	OBSOLETE : Hypomélanose d'Ito	Inactif, obsolète	79376	Hypopigmentation cutanée
77241	OBSOLETE : Lymphoedème précoce	Inactif, obsolète	90186	Maladie de Meige
77242	OBSOLETE : Lymphoedème tardif	Inactif, obsolète	90186	Maladie de Meige
79428	OBSOLETE : Neurofibromatose segmentaire	Inactif, obsolète	636	Neurofibromatose type 1
90309	OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 1	Inactif, obsolète	287	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique
276249	OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation A	Inactif, obsolète	910	Xeroderma pigmentosum
276255	OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation C	Inactif, obsolète	910	Xeroderma pigmentosum
91415	Hémangiome capillaire familiale	Inactif, obsolète		
496	Kératodermie palmoplantaire de Thost-Unna	Inactif, Dépréciée, en ligne, redirigé vers	2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique
464293	NON RARE EN EUROPE : Hémangiome capillaire infantile	Non rare en Europe		
387	NON RARE EN EUROPE : Hidradénite suppurée	Non rare en Europe		
462	NON RARE EN EUROPE : Ichtyose vulgaire autosomique dominante	Non rare en Europe		
33409	NON RARE EN EUROPE : Lichen scléreux	Non rare en Europe		
625	NON RARE EN EUROPE : Naevus atypique	Non rare en Europe		
3435	NON RARE EN EUROPE : Vitiligo	Non rare en Europe		

Si vous souhaitez saisir des maladies obsolètes :

- Maladies dont **le terme est à rapprocher d'une autre maladie** --> Veuillez renseigner le nouveau nom de la maladie et son nouveau code ORPHA.
- Maladie **qui n'existe plus** (Demander au médecin comment la coder, s'il y a une maladie proche. Veuillez mettre les informations dans la case "Commentaires").

2-2. Recueil et saisie des entités inactives dans BaMaRa

Entité obsolète

Selon ORPHAdata, les entités obsolètes ont été retirées de la nomenclature et "référées" à des codes ORPHA actifs indiqués dans la liste des Maladies Rares Dermatologiques inactives.

Exemple 1 :

Hypomélanose d'ito (code ORPHA : 435), cette entité est obsolète et n'appartient plus à la nomenclature Orphanet des maladies rares.

A la place, vous pouvez utiliser : **Hypopigmentation cutanée**; **nouveau code ORPHA : 79376**

OrphaCode	Name	Label	NewCode	NewName
435	OBSOLETE : Hypomélanose d'Ito	Inactive; Obsolete entity	79376	Hypopigmentation cutanée

Lors de la recherche du nom de la maladie sur BaMaRa, **vous verrez apparaître 2 lignes** :

- 435 : OBSOLETE : Hypomélanose d'Ito, le nom de la maladie est bien signalé comme étant '**Obsolète**'. **Veillez ne pas choisir ce diagnostic.**
- 435 : Hypomélanose d'Ito, le nom de la maladie n'est pas signalé comme étant 'Obsolète'. **Veillez ne pas choisir ce diagnostic.**
- Veuillez chercher '**Hypomélanose d'Ito**' sur la liste des maladies inactives. Vous trouverez que cette maladie est maintenant "référée" à '**Hypopigmentation cutanée**'. **Veillez renseigner cette nouvelle entité.**

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.

- 435: OBSOLETE : **Hypomélanose d'Ito**
- 435: **Hypomélanose d'Ito**
- 263432: Naevus d'Ito
- 93947: Déficience intellectuelle liée à l'X type Golabi-Ito-Hall
- 435: Mosaïcisme pigmentaire de type Ito
- 93164: Pseudohypoaldostéronisme transitoire
- 466682: Orbitopathie euthyroïdienne

2. Homogénéisation du Diagnostic

Entité obsolète

Exemple 2 :

Les 3 entités suivantes : **'Epidermolyse bulleuse simple suprabasale'**, **'Epidermolyse bulleuses simple basale'** et **'Epidermolyse simple superficielle'**, et leurs codes ORPHA respectifs : **158661**, **158665** et **89839**, ont été retirées de la nomenclature et "référées" à une seule et même nouvelle entité : **'Epidermolyse bulleuse simple'** avec un seul et même code ORPHA : **304**.

OrphaCode	Name	label	NewCode	NewName
158661	OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple suprabasale	Inactive; Obsolete entity	304	Epidermolyse bulleuse simple
158665	OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple basale	Inactive; Obsolete entity	304	Epidermolyse bulleuse simple
89839	OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple superficielle	Inactive; Obsolete entity	304	Epidermolyse bulleuse simple

Lors de la recherche du nom de la maladie sur BaMaRa, **vous verrez apparaître une ligne avec le nom de la maladie :**

- 158665 : Epidermolyse bulleuses simple basale, le nom de la maladie n'est pas signalé comme étant 'obsolète'. **Veillez ne pas choisir ce diagnostic.**
- Veuillez chercher **'Epidermolyse bulleuse simple basale'** sur la liste des maladies inactives. Vous trouverez que cette maladie est maintenant "référée" à **'Epidermolyse bulleuse simple'**, code ORPHA : **304**. **Veillez renseigner cette nouvelle entité.**

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

epidermolyse bulleuse simple basale

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.

- 158665: Epidermolyse bulleuse simple basale
- 158661: Epidermolyse bulleuse simple suprabasale
- 79400: Epidermolyse bulleuse simple localisée
- 304: Epidermolyse bulleuse simple
- 89839: OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple superficielle
- 158684: Epidermolyse bulleuse simple avec atrésie du pylore
- 158681: Epidermolyse bulleuse simple avec érythème circiné migratoire

2. Homogénéisation du Diagnostic

Entité dépréciée

Exemple :

Le Lymphodème primaire tardif non héréditaire et le Lymphodème primaire congénital non héréditaire, et leurs codes ORPHA respectifs : **90185** et **79450**, ont été dépréciés et n'existent plus dans Orphanet. Ils ont été réassignés à 2 nouveaux noms de maladies avec 2 nouveaux codes ORPHA : **Maladie de Meige** : code ORPHA **90186** et la **maladie de Milroy** : code ORPHA **79452**.

OrphaCode	Name	label	NewCode	NewName
90185	Lymphoedème primaire tardif non héréditaire	Inactive; Deprecated entity; on-line	90186	Maladie de Meige

OrphaCode	Name	label	NewCode	NewName
79450	Lymphoedème primaire congénital non héréditaire	Inactive; Deprecated entity; on-line	79452	Maladie de Milroy

Lors de la recherche du nom de la maladie sur BaMaRa, l'entité n'est pas signalée comme étant 'dépréciée' et elle reste présente dans la liste déroulante.

- 90185 : Lymphodème primaire tardif non héréditaire, le nom de la maladie n'est pas signalé comme étant 'déprécié'. **Veillez ne pas choisir ce diagnostic.**
- Veuillez chercher '**Lymphodème primaire tardif non héréditaire**' sur la liste des maladies inactives. Vous trouverez que cette maladie est maintenant "référée" à '**Maladie de Meige**', code ORPHA : **90186**. **Veillez renseigner cette nouvelle entité.**

Maladie rare (Orphanet)

90185: Lymphoedème primaire tardif non héréditaire
90185: Maladie de Meige-like

Référée

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.
90186: Maladie de Meige
93964: Syndrome de Meige

Maladie rare (Orphanet)

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.
79450: Lymphoedème primaire congénital non héréditaire
90185: Lymphoedème primaire tardif non héréditaire
569821: Lymphoedème primaire congénital de Gordon
79450: Lymphoedème congénital primaire non héréditaire
79452: Lymphoedème congénital primaire
569816: Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1
568051: Lymphoedème primaire tardif associé à GJC2

Référée

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.
79452: Maladie de Milroy
79450: **Maladie de Milroy**-like
79452: Lymphoedème de Nonne-Milroy

2. Homogénéisation du Diagnostic

Entité non-rare en Europe

Exemple :


Le **Vitiligo** et le **Lichen scléreux**, ainsi que leurs codes ORPHA respectifs **3435** et **33409**, sont selon ORPHA data 2 entités **non-rares en Europe**. Ils ont été **retirés** de la nomenclature Orphanet, car ils ne sont plus conformes à la définition européenne d'une maladie rare d'après les connaissances épidémiologiques actuelles.

Lors de la recherche du nom de la maladie dans BaMaRa, l'entité est bien signalée comme étant '**Non-rare en Europe**' et elle reste présente dans la liste déroulante.

- Veuillez **éliminer** la fiche du patient.


Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

 
3239: Syndrome de surdit -**vitiligo**-achalasia
3435: NON RARE EN EUROPE : Vitiligo
247871: OBSOLETE : Maladie auto-immune associ e au **vitiligo**
247871: Maladie auto-immune associ e au **vitiligo**
101003: Syndrome de parapar sie spastique-**vitiligo**-cheveux gris pr matur s-faci s particulier

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

 
Attention : la liste des r sultats a  t  tronqu e aux 25 premiers.
33409: NON RARE EN EUROPE : Lichen scl reux
33408: Lichen bulleux
402007: Lichen myxoed mateux
49804: Lichen amylo ide
254395: Lichen plan actinique
31142: Lichen  rosif buccal
254411: Lichen plan annulaire atrophique

3-1. Pathologies qui ne devraient pas être dans la base BaMaRa de FiMARAD

- Maladies rares non-dermatologiques,
- Maladies qui ne sont pas prises en charge par la filière FiMARAD : Hors label,

3-2. Patients avec deux diagnostics

- Patient avec 2 diagnostics identiques, mais chacun avec un statut différent,
- Patient avec 2 diagnostics différents : dont un est plus affiné que l'autre.

3-3. Patients avec un diagnostic non renseigné

- Patient sans diagnostic, mais avec un statut et une description clinique.

3-4. Demande de Création/Modification/Inactivation d'un Code ORPHA

- Création d'un Code ORPHA manquant.
- Modification de Codes ORPHA existants
- Inactivation de Codes ORPHA existants.

3. Correction du Diagnostic

• Maladies rares non-dermatologiques, exemples : syndrome Triple A, Oligodontie

- Si le patient est vu pour une pathologie **rare non-dermatologique**, veuillez **éliminer** le diagnostic de votre base de données.
- Cette activité sera **décomptée** dans votre rapport PIRAMIG.

Confirmé SYNDROME TRIPLE A	
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome triple A (#869)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Absent
Âge au diagnostic	9 an(s) et 6 mois
Âge aux premiers signes	9 an(s)
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Test génétique
Technique(s) utilisée(s)	Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
Cas sporadique ou familial	Familial
Mode de transmission	Autosomique récessif
Issu d'une union consanguine	Oui
Gènes	AAAS
Mutation(s)	c.1024C>T

D'après la classification Orphanet le **syndrome Triple A** est un syndrome, listé dans les classifications : **génétique**, **neurologique**, **ophtalmique**, **endocrinien**.

Confirmé OLIGODONTIE	
Maladie rare (Orphanet)	Oligodontie (#99798)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	
Âge au diagnostic	9 an(s)
Âge aux premiers signes	9 an(s)
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Issu d'une union consanguine	

D'après la classification Orphanet l'**oligodontie** est une maladie, listée dans les classifications : **génétique** et **odontologique**.

- Maladies qui ne sont pas prises en charge par la filière FiMARAD : Hors label


- Si le patient est vu pour une pathologie **hors champ de labellisation du centre (hors label)**, veuillez l'**enlever** de votre base de données BaMaRa.
- Cette activité sera **décomptée** dans votre rapport PIRAMIG.



Confirmé MALFORMATION ARTÉRIO-VEINEUSE FACIALE	 
Maladie rare (Orphanet)	 Malformation artério-veineuse faciale (#156230)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	
Âge au diagnostic	
Âge aux premiers signes	
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique
Cas sporadique ou familial	
Issu d'une union consanguine	



 15/09/2022	15/09/2022	
Date de l'activité *	15/09/2022	aujourd'hui
Centre pour lequel l'activité est déclarée *	Hors label	
Lieu de l'activité	Autre	
Précisez la commune ou le pays	Paris	
Contexte *	Consultation pluridisciplinaire	
Objectif(s) *	* Diagnostic * Mise en place de la prise en charge	
Profession(s) de(s) intervenant(s) *	* Médecin	

3. Correction du Diagnostic

- Patient avec 2 diagnostics identiques, mais chacun avec un statut différent. Par exemple : statut "Confirmé" et "en cours" (ou "probable")

- Veuillez garder le diagnostic qui comporte le statut "**Confirmé**" et enlever le diagnostic redondant (avec un autre statut) en cliquant sur l'icône de la poubelle : 
- Si besoin, veuillez regrouper dans la fiche maladie rare que vous conserverez, les informations pertinentes présentes sur la fiche que vous allez éliminer.

En cours NF1		
Maladie rare (Orphanet)	 Neurofibromatose type 1 (#636)	
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié	
Âge au diagnostic	Postnatal	
Âge aux premiers signes	À la naissance	
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique	
Cas sporadique ou familial	Sporadique	
Mode de transmission	Autosomique dominant	
Issu d'une union consanguine		

Confirmé NEUROFIBROMATOSE TYPE 1		
Maladie rare (Orphanet)	 Neurofibromatose type 1 (#636)	
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié	
Âge au diagnostic	À la naissance	
Âge aux premiers signes	À la naissance	
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique	
Cas sporadique ou familial	Sporadique	
Issu d'une union consanguine	Non	

Diagnostic #1		Diagnostic #2
Statut actuel du diagnostic *	<input checked="" type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable <input type="radio"/> Confirmé <input type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text" value="x Clinique"/>	
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="NF1"/> <input type="button" value="x"/>	
Description clinique	<input type="text"/>	
Signes atypiques	<input type="text"/>	
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>	

Diagnostic #1		Diagnostic #2
Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours <input type="radio"/> Probable	<input checked="" type="radio"/> Confirmé <input type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text" value="x Clinique"/>	
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Neurofibromatose type 1"/> <input type="button" value="x"/>	
Description clinique	<input type="text"/>	
Signes atypiques	<input type="text"/>	
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>	

3. Correction du Diagnostic

- Patient avec 2 diagnostics différents : dont un est plus affiné que l'autre

- Garder le diagnostic le plus précis des deux et éliminer l'autre.

Confirmé ALBINISME OCULO-CUTANÉ	
Maladie rare (Orphanet)	Albinisme oculo-cutané (#55)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié
Âge au diagnostic	À la naissance
Âge aux premiers signes	À la naissance
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique, Test génétique
Technique(s) utilisée(s)	Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Mode de transmission	Autosomique récessif
Issu d'une union consanguine	Non

Confirmé ALBINISME OCULO-CUTANÉ TYPE 4	
Maladie rare (Orphanet)	Albinisme oculo-cutané type 4 (#79435)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Absent
Âge au diagnostic	À la naissance
Âge aux premiers signes	À la naissance
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique
Cas sporadique ou familial	Familial
Issu d'une union consanguine	

- ↳ Hypopigmentation cutanée ORPHA:79376
- ↳ **Albinisme oculocutané ORPHA:55**
- ↳ Albinisme oculocutané type 1 ORPHA:352731
- ↳ Albinisme oculocutané type 2 ORPHA:79432
- ↳ Albinisme oculocutané type 3 ORPHA:79433
- ↳ **Albinisme oculocutané type 4 ORPHA:79435**
- ↳ Albinisme oculocutané type 5 ORPHA:370091
- ↳ Albinisme oculocutané type 6 ORPHA:370097
- ↳ Albinisme oculocutané type 7 ORPHA:352745
- ↳ Albinisme oculocutané type 8 ORPHA:597733

+ Diagnostic #1 Diagnostic #2	
Statut actuel du diagnostic *	En cours Probable Confirmé Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	* génétique * Clinique
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)	* Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
Maladie rare (Orphanet)	Albinisme oculo-cutané
Description clinique	
Signes atypiques	
Gènes (HGNC)	* AOC4P

+ Diagnostic #1 Diagnostic #2	
Statut actuel du diagnostic *	En cours Probable Confirmé Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	* Clinique
Maladie rare (Orphanet)	Albinisme oculo-cutané type 4
Description clinique	
Signes atypiques	
Gènes (HGNC)	

3. Correction du Diagnostic

- Patient avec un **diagnostic non renseigné**, mais avec un **statut** et un **description clinique**. Par exemple : statut "Confirmé", "Probable"

- Exemple : statut "Probable"

Probable Diagnostic #1	
Maladie rare (Orphanet)	
Description clinique	Xérosis cutané, Ichtyose
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié
Âge au diagnostic	Postnatal
Âge aux premiers signes	Postnatal
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Issu d'une union consanguine	Non

- Exemple : statut "Indéterminé"

Indéterminé Diagnostic #1	
Maladie rare (Orphanet)	
Description clinique	Epidermolyse bulleuse héréditaire
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Non approprié
Âge au diagnostic	À la naissance
Âge aux premiers signes	À la naissance
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Issu d'une union consanguine	Non
Mutation(s)	null
Commentaire	- Ancien libellé Orpha:

- Exemple : statut "Confirmé"

Confirmé Diagnostic #1	
Maladie rare (Orphanet)	
Description clinique	Dysplasie ectodermique
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	
Âge au diagnostic	8 an(s)
Âge aux premiers signes	À la naissance
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique
Cas sporadique ou familial	Familial
Mode de transmission	Non déterminé
Issu d'une union consanguine	Non

3. Correction du Diagnostic

• Demande de Création/Modification/Inactivation d'un Code ORPHA

La nomenclature des maladies rares est mise à jour en continu sur le site d'Orphanet et les entités peuvent être ajoutées ou modifiées.

Il est possible d'effectuer une des 3 actions suivantes dans la nomenclature Orphanet :

- **Création** de Codes ORPHA manquants
- **Modification** de Codes ORPHA existants (ex : changement de niveau de classification, lier un gène)
- **Inactivation** de Codes ORPHA existants.

• Création d'un Code ORPHA manquant

Exemple de cas : Maladie **bien connue** médicalement mais dont **le nom n'existe pas dans la classification Orphanet**, et donc **absente** de la liste des maladies rares de BaMaRa. Par exemple : Les malformations artério-veineuses rares des membres inférieurs et supérieurs.



Vous trouverez les documents nécessaires en cliquant sur ce lien : **[Comment demander une modification de la nomenclature Orphanet ?](#)** du site BNDMR. Une **[fiche CMI "Création Modification Inactivation"](#)** d'un code ORPHA (version de juin 2022) a été mise à disposition accompagnée d'un **[guide explicatif](#)**.

E. Exemples de codage de Maladies rares dermatologiques

1- Génodermatoses

- Epidermolyse bulleuse dystrophique
- Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme intermédiaire
- Albinisme oculocutané
- Albinisme oculocutané type 1
- Xeroderma pigmentosum
- Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse
- Ichtyose lamellaire
- Kératodermie palmoplantaire diffuse isolée
- Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X
- Incontinentia pigmenti
- Cutis laxa
- Pseudoxanthome élastique
- Malformation lymphatique microkystique
- Hémangiome congénital

2-Maladies bulleuses auto-immunes

- Pemphigus vulgaire
- Pemphigoïde bulleuse
- Dermatose à IgA linéaire

3- Neurofibromatoses

- Neurofibromatose type 1
- Gliome des voies optiques

4- Dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves

- Nécrolyse épidermique toxique
- Syndrome de Stevens-Johnson

1. Génodermatoses

• Epidermolyse bulleuse dystrophique

Informations sur la maladie présentes dans le dossier Patient :

- Maladie rare : **Epidermolyse bulleuse dystrophique**
- Code ORPHA : **303**
- Synonyme : Epidermolyse bulleuse dermolytique
- *Niveau de classification* : **Groupe de pathologies**
- Statut : **Confirmé**
- Age aux 1er signes et au diagnostic : à la naissance
- Description clinique : Skin fragility with non-scarring blistering
- Signes atypiques : Maladie de Hirschsprung
- Investigations réalisées : Examen clinique, analyse moléculaire/génétique, anatomopathologie
- Cas sporadique, issu d'une union consanguine
- Activités du jour : Consultation de suivi en HDJ, visite chez l'ergothérapeute.

Confirmé EPIDERMOLYSE BULLEUSE DYSTROPHIQUE	
Maladie rare (Orphanet)	🔗 Epidermolyse bulleuse dystrophique (#303)
Description clinique	Autres épidermolyses bulleuses, Skin fragility with non-scarring blistering
Signes atypiques	Maladie de Hirschsprung
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié
Âge au diagnostic	À la naissance
Âge aux premiers signes	À la naissance
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique, Test génétique, Anatomopathologie
Technique(s) utilisée(s)	
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Issu d'une union consanguine	Oui

+ Diagnostic #1

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) * × Clinique × génétique × Anatomopathologie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

Maladie rare (Orphanet) Epidermolyse bulleuse dystrophique × ▾

Description clinique × Autres épidermolyses bulleuses × Skin fragility with non-scarring blistering ▾

Signes atypiques × Maladie de Hirschsprung ▾

Gènes (HGNC)

+ 09/05/2022 | 09/05/2022 | 21/02/2022 | 21/02/2022 | 21/02/2022 | 21/02/2022 | 06/12/2021

17/11/2021 | 17/11/2021 | 17/09/2021 | 05/07/2021 | 28/06/2021 | 27/06/2021 | 10/06/2021

10/06/2021 | 20/05/2021 | 27/04/2021 | 13/04/2021 | 13/04/2021

Date de l'activité * 09/05/2022 aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée * Maladies Rares De La Peau Et Des Muqueuses D'origine Génétique (MAGEC) ▾

Lieu de l'activité HU NECKER ENFANTS MALADES APHP - 75743 PARIS CEDEX 15 ▾

Contexte * Hôpital de jour × ▾

Objectif(s) * × Suivi

Profession(s) de(s) intervenant(s) * × Ergothérapeute



- **Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme intermédiaire**

- Niveau de classification : **groupe de pathologies**
- Code ORPHA : **89842**
- Synonymes : EBDR généralisée, forme intermédiaire ; EBDR type non-Hallopeau-Siemens ; Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique récessive type non-Hallopeau-Siemens.

Confirmé EPIDERMOLYSE BULLEUSE DYSTROPHIQUE RÉCESSIVE GÉNÉRALISÉE AUTRE	
Maladie rare (Orphanet)	Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme intermédiaire (#89842)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié
Âge au diagnostic	À la naissance
Âge aux premiers signes	À la naissance
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Issu d'une union consanguine	Non
Mutation(s)	null

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) * Clinique génétique Anatomopathologie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

ans et mois

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas



- **Albinisme oculocutané**

- Niveau de classification : **Groupe de pathologies**
- Code ORPHA : **55**
- Synonyme : **AOC**

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas

- **Albinisme oculocutané type 1**

- Niveau de classification : **pathologie**
- Code ORPHA : **352731**
- Synonymes : **AOC1, OCA1**

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

ans et mois

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas



- Xeroderma pigmentosum

- Niveau de classification : **pathologie**
- Code ORPHA : **910**

Confirmé XERODERMA PIGMENTOSUM

Maladie rare (Orphanet)	Xeroderma pigmentosum (#910)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié
Âge au diagnostic	3 an(s)
Âge aux premiers signes	3 an(s)
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Biologique
Cas sporadique ou familial	Familial
Mode de transmission	Autosomique récessif
Issu d'une union consanguine	Non
Mutation(s)	p.V548AfsX572 homozygote

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Résumé des anomalies chromosomiques

Quantité de matériel génétique

Nb chromosomes Chromosomes sexuels Mosaïque

Anomalie par chromosome

Anomalie

Chromosome x

Ajouter

Mutation(s)

p.V548AfsX572 homozygote

Sujet apparemment sain

Oui Non

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *

Absent Non approprié **Approprié**

Âge aux premiers signes *

Anténatal À la naissance **Postnatal** Non déterminé

3 ans et 0 mois

Âge au diagnostic *

Anténatal À la naissance **Postnatal** Postmortem Non déterminé

3 ans et 0 mois

aujourd'hui

Cas sporadique ou familial

Sporadique **Familial**

Mode de transmission Autosomique récessif x

Issu d'une union consanguine

Oui **Non** Ne sais pas



- **Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse**

- Niveau de classification : **pathologie**
- Code ORPHA : **79394**
- Synonymes : CIE, Erythrodermie congénitale ichtyosiforme sèche, Ichtyose érythrodermique.

+ Diagnostic #1			
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	* Clinique		
Maladie rare (Orphanet)	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse x v		
Description clinique	* Ichtyose v		
Signes atypiques	v		
Gènes (HGNC)			

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +			
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *	Absent	Non approprié	Approprié
Âge aux premiers signes *	Anténatal	À la naissance	Postnatal Non déterminé
Âge au diagnostic *	Anténatal	À la naissance	Postnatal Postmortem Non déterminé
Cas sporadique ou familial	Sporadique		Familial
Mode de transmission	Autosomique récessif x v		
Issu d'une union consanguine	Oui	Non	Ne sais pas
Commentaire	- Commentaire CEMARA: bébé collodion		

- **Ichtyose lamellaire**

- Niveau de classification : **pathologie**
- Code ORPHA : **313**
- Synonymes : Ichtyose lamellaire classique, Ichtyose lamellaire congénitale.

+ Diagnostic #1			
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	* Clinique * génétique		
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)	* Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)		
Maladie rare (Orphanet)	Ichtyose lamellaire x v		
Description clinique	v		
Signes atypiques	v		
Gènes (HGNC)	* NIPAL4		

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +			
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *	Absent	Non approprié	Approprié
Âge aux premiers signes *	Anténatal	À la naissance	Postnatal Non déterminé
Âge au diagnostic *	Anténatal	À la naissance	Postnatal Postmortem Non déterminé
Cas sporadique ou familial	Sporadique		Familial
Mode de transmission	Autosomique récessif x v		
Issu d'une union consanguine	Oui	Non	Ne sais pas
Commentaire	- Commentaire CEMARA: bébé collodion transglutaminase +		



- **Kératodermie palmoplantaire diffuse isolée**

- Niveau de classification : **Groupe de pathologies**
- Code ORPHA : **307148**
- Synonyme : Hyperkératose palmoplantaire diffuse isolée, KPP diffuse isolée, PPK diffuse isolée.

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet) × ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

ans et mois

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

ans et mois

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission × ▾

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas



- **Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X**

- Niveau de classification : **sous-type d'une pathologie**
- Code ORPHA : **181**
- Synonymes : Dysplasie ectodermique anhidrotique liée à l'X, Syndrome de Christ-Siemens-Touraine, XHED.

Confirmé DYSPLASIE ECTODERMIQUE ANHIDROTIQUE LIÉE À L'X Propositus	
Maladie rare (Orphanet)	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X (#181)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Non approprié
Âge au diagnostic	4 an(s)
Âge aux premiers signes	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique
Cas sporadique ou familial	Familial
Mode de transmission	Lié à l'X
Issu d'une union consanguine	Non

L'étiquette propositus apparait pour indiquer que ce patient est le premier de la famille à avoir été suivi. Elle n'apparait que lorsque le patient a été rattaché à une pochette.

Confirmé DYSPLASIE ECTODERMIQUE ANHIDROTIQUE LIÉE À L'X	
Maladie rare (Orphanet)	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X (#181)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Non approprié
Âge au diagnostic	31 an(s)
Âge aux premiers signes	À la naissance
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique, Biologique
Cas sporadique ou familial	Familial
Mode de transmission	Lié à l'X
Issu d'une union consanguine	Non

Pochette de **xx**

- X - Soeur
- Y - Frère
- XX - Mère

Si d'autres membres de la famille du patient ont été enregistrés sur le même site, il est possible de créer une **pochette familiale** pour les regrouper autour du patient propositus.



- **Incontinentia pigmenti**

- Niveau de classification : **pathologie**
- Code ORPHA : **464**
- Synonyme : Syndrome de Bloch-Siemens, Syndrome de Bloch-Sulzberger.

Diagnostic #1 | Diagnostic #2

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Maladie rare (Orphanet) x v

Description clinique

Signes atypiques Lèvre supérieure courte Fontanelle antérieure élargie Hypertélorisme Front large Grand front Langue bifide

Gènes (HGNC)

11/02/2022 | 10/09/2021 | 07/09/2021 | 15/01/2021 | 15/10/2020 | 10/09/2020 | 13/03/2020

10/03/2020 | 02/10/2019 | 12/07/2019

Date de l'activité * aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée *

Lieu de l'activité

Contexte * x v

Objectif(s) * Diagnostic Mise en place de la prise en charge

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

Le patient est également suivi dans un autre service pour une autre maladie rare : le syndrome oro-facial digital, pris en charge par la filière AnDDIRares.

Diagnostic #1 | Diagnostic #2

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) * Clinique génétique Imagerie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) ACPA (CGH-Array...)

Maladie rare (Orphanet) x v

Description clinique Retard modéré du langage expressif Petite main

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

13/03/2020 | 10/03/2020 | 02/10/2019 | 12/07/2019

Date de l'activité * aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée *

Lieu de l'activité

Contexte *

Objectif(s) *

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

• [Lien vers l'arborescence des Dysplasies ectodermiques](#)



- **Cutis laxa**

- Niveau de classification : **Groupe de pathologies**
- Code ORPHA : **209**

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC) PYCR1

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

ans et mois aujourd'hui

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission Autosomique récessif

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas

- **Pseudoxanthome élastique (PXE)**

- Niveau de classification : **pathologie**
- Code ORPHA : **758**
- Synonyme : PXE; Syndrome de Gronblad-Strandberg-Touraine.

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC) ENPP1

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

ans et mois aujourd'hui

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

ans et mois aujourd'hui

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas

Commentaire



- **Malformation lymphatique microkystique**

- Niveau de classification : **Groupe de pathologies**
- Code ORPHA : 79490

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) * Clinique génétique Imagerie Anatomopathologie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)

Maladie rare (Orphanet) Malformation lymphatique microkystique

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC) PIK3CA PROS1

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission Non déterminé

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas

Commentaire

• [Lien vers l'arborescence des Anomalies du système lymphatique](#)

- **Hémangiome congénital**

- Niveau de classification : **Groupe de pathologies**
- Code ORPHA : 458775

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Maladie rare (Orphanet) Hémangiome congénitale

Description clinique Hémangiome, tout siège Ménorragie

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission Mode de transmission

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas

• [Lien vers l'arborescence des Tumeurs vasculaires rares](#)

- Pemphigus vulgaire

Informations sur la maladie présentes dans le dossier Patient :

- Maladie rare : **Pemphigus vulgaire**
- Code ORPHA : **704**, Niveau de classification : **Pathologie**
- Synonyme : Pemphigus profond
- Statut : **Confirmé**
- Cas sporadique
- Age aux 1er signes : 11 ans et 3 mois, au diagnostic : 16 ans et 4 mois
- Investigations réalisées : Examen clinique, biologique, histologique
- Activités du jour : Consultation de suivi en HDJ, visite chez l'infirmier.

- Recueil et saisies des données patients

Bordereau Patient V4-2020-1

Site MR* : Maladies Bulleuses Auto-Immunes (MALIBUL)

Médecin référent MR* : ..

N° dossier service : ..XX

Etiquette avec le Numéro Identification Patient dans l'hôpital (IPP / NIP) et l'Identifiant National de Santé (numéro de sécurité sociale)

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

Données administratives

Nom de naissance* : ..XX Date de naissance* : 07 / 02 / 2001

Nom d'usage : ..XX Sexe* : Féminin Masculin

1° Prénom* : ..XX Décédé (date : .. / .. / ..)

Commune de naissance* : 75020 Paris

Commune de résidence* : 93500 Pantin

Etiquette avec l'adresse du patient

Si le patient n'est pas le propositus

Le patient est le/la (relation) _____ du propositus (Prénom/Nom) _____

Prise en charge

Centre de rattachement* : Maladies Bulleuses Auto-Immunes (MALIBUL) Hors label

Date d'inclusion dans le site MR* : 01 / 08 / 2019

Initialement adressé par* :

<input type="checkbox"/> Pédiatre (ville)	<input type="checkbox"/> Généticien
<input checked="" type="checkbox"/> Pédiatre (hôpital)	<input type="checkbox"/> Centre de référence maladies rares (CRM)
<input type="checkbox"/> Autre spécialiste (ville/hôpital)	<input type="checkbox"/> Centre de compétences maladies rares (CCMR)
<input type="checkbox"/> Perimédical	<input type="checkbox"/> Centre de protection maternelle et infantile (PMI)
<input type="checkbox"/> Venu de lui-même	<input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)
<input type="checkbox"/> Association de patients	<input type="checkbox"/> Centre de diagnostic / dépistage prénatal
<input type="checkbox"/> Généraliste	<input type="checkbox"/> Autre
<input type="checkbox"/> Gynéco/obstétricien	

- Recueil et saisies dans BaMaRa

≡

Rechercher

MALIBUL [COMP] BODEMER (HU NECKER ENFANTS MALADES APHP - 75743 PARIS CEDEX 15)

+ ✓

> Données administratives

> Prises en charge

> Diagnostic

> Activité

> Anté/néonatal

> Recherche

Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données*

Malade

Non-malade

Le patient est un fœtus

Nom de naissance *

Nom d'usage

Prénom *

Date de naissance *

Sexe * Féminin Masculin

IPP / NIP

Identifiant national de santé (INS)

Numéro de dossier du service

Lieu de naissance * x v

Lieu de résidence * x v

> Données administratives

> Prises en charge

> Diagnostic

> Activité

> Anté/néonatal

> Recherche

+ Prise en charge #1

Centre de rattachement du patient Maladies Bulleuses Auto-Immunes (MALIBUL)

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

Médecin référent maladie rare *

Patient initialement adressé par * x Pédiatre (hôpital)

Activité

Date de l'activité*: 23 / 09 / 2019 Lieu (si consultation avancée): _____

Centre pour lequel l'activité est déclarée*: Maladies Bulleuses Auto-Immunes (MALIBUL) Hors label

Contexte*: consultation consultation pluridisciplinaire
 hôpital de jour hospitalisation traditionnelle
 avis sur dossier en consultation avis personnel d'expertise sur un dossier de : <15 min | <30 min | 30 min et +
 RCP
 avis en salle
 téléconsultation
 autre : _____

Objectif(s)*: diagnostic mise en place de la prise en charge
 suivi conseil génétique
 consultation de transition enfant/adulte
 diagnostic prénatal
 diagnostic préimplantatoire
 prise en charge en urgence
 acte médical protocole de recherche
 éducation thérapeutique

Profession(s) intervenant(s)*: Médecin Kinésithérapeute Infirmier
 Assistante sociale Psychologue/Neuropsych. Orthophoniste
 Diététicien(ne) Psychomotricien(ne) Enseignant(e) spécialisé(e)
 Ergothérapeute Conseiller(e) en génétique Autre : _____

Nom(s) intervenant(s): _____

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

+ 23/09/2019 02/08/2019 01/08/2019 01/07/2019 03/06/2019 16/04/2019 13/02/2019 18/01/2019 17/10/2018 15/10/2018
 20/06/2018 31/05/2018 28/05/2018

Date de l'activité * 23/09/2019 aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée * Maladies Bulleuses Auto-Immunes (MALIBUL)

Lieu de l'activité HU NECKER ENFANTS MALADES APHP - 75743 PARIS CEDEX 15

Contexte * Consultation

Objectif(s) * Suivi Acte médical

Profession(s) de(s) intervenant(s) * Médecin Infirmier

Diagnostic BaMaRa

Statut actuel du diagnostic*: en cours probable **confirmé** indéterminé

Maladie rare (Orphanet)*: ¹SI diagnostic probable ou confirmé
 ORPHA CODE:704 Pemphigus vulgaire

Type d'investigation(s) réalisée(s)*: clinique imagerie
 biochimique exploration fonctionnelle
 biologique anatomopathologie
 génétique
 chromosomique (caryotype standard, FISH)
 ACPA (CGH-Array, ...)
 séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
 séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)
 autre méthode
 autre : Histologique

Description clinique : _____

Signes atypiques : _____

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre*: absent **non approprié** approprié

Âge aux premiers signes*: anténatal à la naissance
 postnatal : à l'âge de 11 ans et 3 mois non déterminé

Âge au diagnostic*: anténatal à la naissance
 postnatal : à l'âge de 16 ans et 4 mois ou à la date du / / non déterminé

Gène(s) (HGNC) : _____

Anomalie chromosomique : _____

Mutation(s) : _____

Sujet apparemment sain : oui non

Cas : **sporadique** familial

Mode de transmission : autosomique dominant multifactoriel
 autosomique récessif chromosomique
 lié à l'X non déterminé
 mitochondrial

Issu d'une union consanguine : oui **non** NSP

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

+ Diagnostic #1

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) * Clinique Biologique Autre

Précisez le type HISTOLOGIQUE

Maladie rare (Orphanet) Pemphigus vulgaire

Description clinique ▼

Signes atypiques ▼

Gènes (HGNC) _____

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent **Non approprié** Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance **Postnatal** Non déterminé

11 ans et 0 mois

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance **Postnatal** Postmortem Non déterminé

16 ans et 4 mois aujourd'hui

Cas sporadique ou familial **Sporadique** Familial

Mode de transmission Mode de transmission

Issu d'une union consanguine Oui **Non** Ne sais pas

• Pemphigoïde bulleuse

- Niveau de classification : **pathologie**
- Code ORPHA : **703**

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) * Clinique Biologique Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet) x ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

ans et mois

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

ans et mois aujourd'hui

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission ▾

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas

• Dermatose à IgA linéaire

- Niveau de classification : **Pathologie**
- Code ORPHA : **46488**
- Issu d'une union consanguine

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Maladie rare (Orphanet) x ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes * Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

ans et mois

Âge au diagnostic * Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

ans et mois aujourd'hui

Cas sporadique ou familial Sporadique Familial

Mode de transmission ▾

Issu d'une union consanguine Oui Non Ne sais pas



3. Neurofibromatoses

• Neurofibromatose type 1

- Niveau de classification : pathologie
- Code ORPHA : **636** ; Synonyme : Maladie de Recklinghausen : NF1

+ Diagnostic #1	Diagnostic #2
Statut actuel du diagnostic *	En cours Probable Confirmé Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	* Clinique
Maladie rare (Orphanet)	Neurofibromatose type 1
Description clinique	
Signes atypiques	
Gènes (HGNC)	

+ 19/10/2021	09/08/2021	07/07/2020
Date de l'activité *	09/08/2021	aujourd'hui
Centre pour lequel l'activité est déclarée *	Maladies Rares De La Peau Et Des Muqueuses D'origine Génétique (MAGEC)	
Lieu de l'activité	HU NECKER ENFANTS MALADES APHP - 75743 PARIS CEDEX 15	
Contexte *	Consultation	
Objectif(s) *	* Suivi	
Profession(s) de(s) intervenant(s) *	* Médecin	

• Gliome des voies optiques

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

+ Diagnostic #1	Diagnostic #2
Statut actuel du diagnostic *	En cours Probable Confirmé Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	* Clinique
Maladie rare (Orphanet)	Gliome des voies optiques
Description clinique	
Signes atypiques	
Gènes (HGNC)	

+ 19/10/2021	09/08/2021	07/07/2020
Date de l'activité *	19/10/2021	aujourd'hui
Centre pour lequel l'activité est déclarée *	Maladies Rares En Ophtalmologie (OPHTARA)	
Lieu de l'activité	HU NECKER ENFANTS MALADES APHP - 75743 PARIS CEDEX 15	
Contexte *	Consultation	
Objectif(s) *	Suivi	
Profession(s) de(s) intervenant(s) *	Médecin	

• [Lien vers l'arborescence des Tumeurs ou hamartomes de la peau](#)



4. Dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves

• Nécrolyse épidermique toxique

- Code ORPHA : **537** ; Synonymes : NET, Syndrome de Lyell
- Description clinique : Épidermolyse nécrosante suraiguë [Lyell] avec décollement égal ou supérieur à 30% (de la surface du corps)

+ Diagnostic #1		Diagnostic #2
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable
	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	× Clinique	
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome de Lyell	
Description clinique	× Épidermolyse nécrosante suraiguë [Lyell] avec décollement égal ou supérieur à 30% (de la surface du corps)	
Signes atypiques		
Gènes (HGNC)		

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *	Absent	Non approprié	Approprié
Âge aux premiers signes *	Anténatal	À la naissance	Postnatal
	11 ans et 6 mois		
Âge au diagnostic *	Anténatal	À la naissance	Postnatal
	11 ans et 6 mois		aujourd'hui
Cas sporadique ou familial	Sporadique		Familial
Mode de transmission	Mode de transmission		
Issu d'une union consanguine	Oui	Non	Ne sais pas

• Syndrome de Stevens-Johnson

- Code ORPHA : **36426**
- Synonyme : Dermatostomatite type Stevens-Johnson
- Types d'investivgations : Clinique, biologique, anatomopathologique

+ Diagnostic #1	
Statut actuel du diagnostic *	En cours
	Probable
	Confirmé
	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	× Clinique × Biologique × Anatomopathologie
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome de Stevens-Johnson
Description clinique	
Signes atypiques	
Gènes (HGNC)	

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *	Absent	Non approprié	Approprié
Âge aux premiers signes *	Anténatal	À la naissance	Postnatal
	7 ans et 3 mois		
Âge au diagnostic *	Anténatal	À la naissance	Postnatal
	7 ans et 3 mois		aujourd'hui
Cas sporadique ou familial	Sporadique		Familial
Mode de transmission	Mode de transmission		
Issu d'une union consanguine	Oui	Non	Ne sais pas

• [Lien vers l'arborescence des Dermatoses toxiques](#)



Pour plus d'informations : vous pouvez cliquer et télécharger les différents documents listés ci-dessous.

Liste des maladies rares Dermatologiques actives et de leurs synonymes (par ordre alphabétique)

Maladies rares Dermatologiques inactives (Obsolètes, Dépréciées et Non-rares en Europe)

Les arborescences des maladies rares de la peau

Les Génodermatoses

1-Anomalies de la pigmentation cutanée

1-2.Hypopigmentations cutanées

2-Anomalies du derme

2-1.Anomalies de l'élasticité du derme
2-2.Anomalies mixte du derme
2-3.Autres anomalies du derme
2-4.Maladies vasculaires du derme

3- Autres maladies dermatologiques acquises

3-1.Mastocytoses cutanées

4-Déficit immunitaire avec atteinte cutanée

5-Lymphoedèmes primaire

5-1.Lymphoedèmes primaires avec atteinte systémique ou viscérale
5-2.Lymphoedèmes primaires sans atteinte systémique ou viscérale
5-3.Maladies avec atteinte multisystémique et lymphoedèmes primaires

6-Maladies de l'épiderme

6-1. Acrokératodermies
6-2.Autres maladies de l'épiderme
6-3.Epidermolyses bulleuses héréditaires
6-4.Erythrokératodermies
6-5.Ichtyoses
6-6.Kératodermies palmoplantaires héréditaires
6-7.Lichens plan rares
6-8.Poïkilodermies héréditaires
6-9.Porokératosee

7-Maladies des phanères

7-1.Anomalies des cheveux
7-2.Anomalies des glandes sébacées
7-3.Anomalies des ongles
7-4.Dysplasies ectodermiques

8-Maladies du tissu sous-cutané

8-1.Lipodystrophies primitives

9-Maladies génétiques non classifiées de la peau

10-Maladies métaboliques avec atteinte cutanée

10-1.Anomalies congénitales de la glycosylation avec atteinte cutanée
10-2.Autres maladies métaboliques avec atteinte cutanée
10-3.Mucopolysaccharidoses avec atteinte cutanée
10-4.Porphyrries

11-Maladies systémiques avec atteinte cutanée

11-1.Histiocytoses non langerhansiennes
11-2.Sclérodermies
11-3.Syndromes auto-inflammatoires avec atteinte cutanées

12- Photodermatoses rares

12-1.Porphyrries
12-2.Synd.de Rothmund-Thomson

13-Urticaires rares

14-Vieillissement prématuré

14-1.Syndrome de Cockayne
14-2.Syndrome de De Barsy

Les Maladies bulleuses auto-immunes

15-Maladies auto-immunes avec atteinte cutanée

15-1.Dermatites bulleuses auto-immunes
15-2.Lupus érythémateux cutané rare

Les Neurofibromatoses

1-1.Hyperpigmentations cutanées

16-Tumeurs ou hamartomes de la peau

Les Dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves

17-Dermatoses toxiques

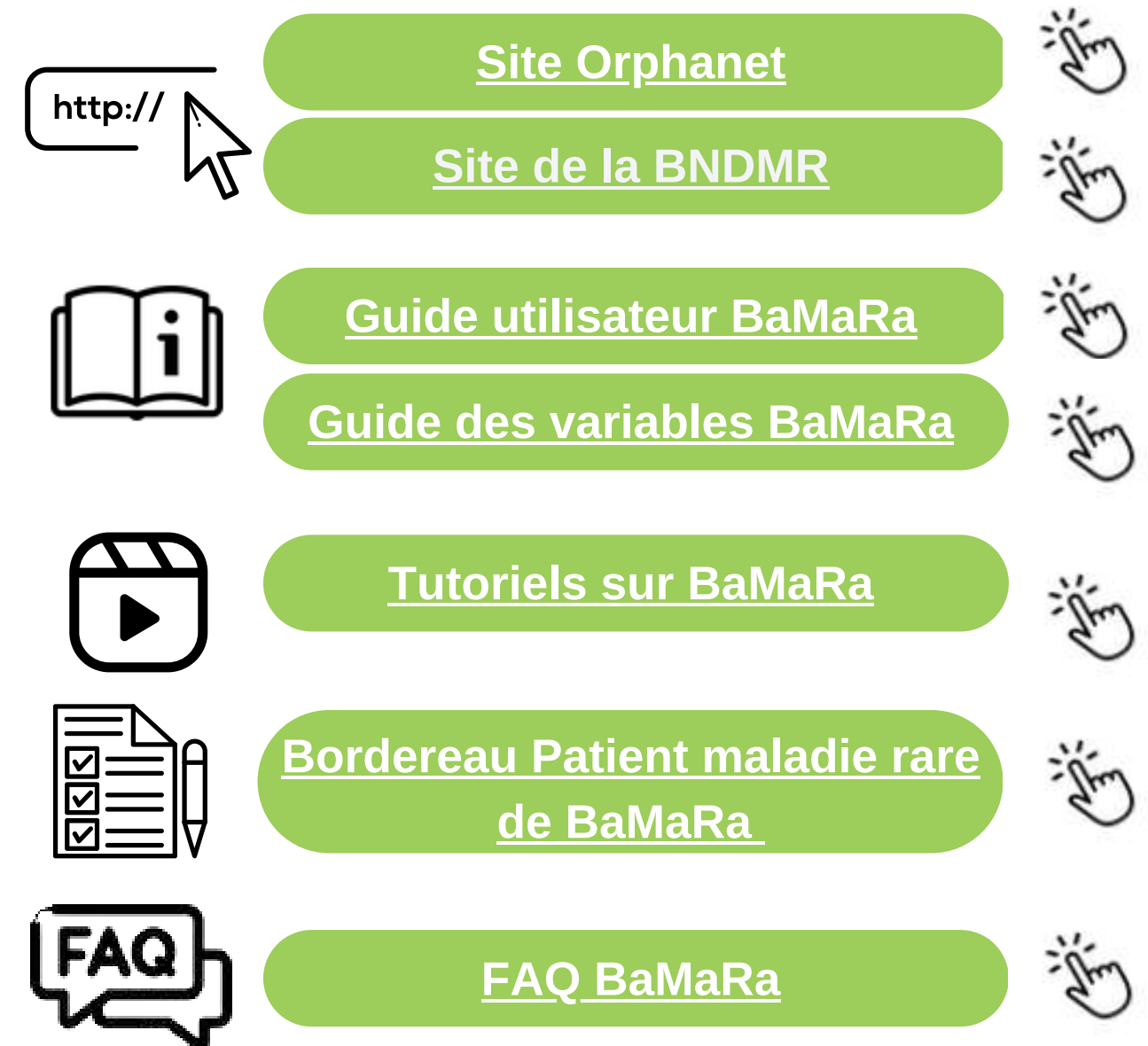
17-1.Spectre syndrome de Stevens-Johnson/nécrolyse épidermique toxique

16-1.Calcinoses tumorales familiales
16-2.Fibromatoses superficielles
16-3.Lymphomes cutanés primitifs
16-4.Naevus rares
16-5.Neurofibromatoses type 1
16-6.Syndromes de Brooke-Spiegler
16-7.Syndromes tumoraux hamartomateux liés à PTEN
16-8.Tumeurs rares des ongles















Liste des abréviations

BaMaRa	Base de Données Maladies Rares
BNDMR	Banque Nationale de Données Maladies Rares
CCMR	Centres de Compétences Maladies Rares
CIM-10	Classification Internationale des Maladies, 10ème révision
CRC	Centres de Ressources et de Compétences
CRMR	Centres de Référence Maladies rares
DPI	Dossier Patient Informatisé
FIMARA	Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques
FSMR	Filières de Santé Maladies Rares
HC	Hospitalisation Complète
HDJ	Hospitalisation De Jour / Hôpital de Jour
HGNC	HUGO Gene Nomenclature Committee
HPO	Human Phenotype Ontology
LDDB	London Dysmorphology DataBase
MDPH	Maison Départementale pour les Personnes Handicapées
MR	Maladie Rare
PNMR3	Plan National Maladies Rares 3
PMSI	Programme de Médicalisation des Systèmes d'Information
RD-code	Rare Disease code
SDM	Set de Données Minimum
SDM-G	Set de Données Minimum-Génomique
SDM-RC	Set de Données Minimum-Recueil Complémentaire
SDM-T	Set de Données Minimum-Traitements
SNDS	Système National des Données de Santé
SNIIRAM	Système National inter-régimes de l'Assurance Maladie

Pour plus d'informations : vous pouvez consulter les différents Sites, Guides et autres documents listés ci-dessous.



A vertical list of resources, each with an icon on the left, a green button with the resource name in the middle, and a hand cursor icon on the right. The resources are: Site Orphanet (with a URL icon), Site de la BNDMR (with a URL icon), Guide utilisateur BaMaRa (with a book icon), Guide des variables BaMaRa (with a book icon), Tutoriels sur BaMaRa (with a video icon), Bordereau Patient maladie rare de BaMaRa (with a document icon), and FAQ BaMaRa (with a speech bubble icon).

-  [Site Orphanet](#) 
-  [Site de la BNDMR](#) 
-  [Guide utilisateur BaMaRa](#) 
-  [Guide des variables BaMaRa](#) 
-  [Tutoriels sur BaMaRa](#) 
-  [Bordereau Patient maladie rare de BaMaRa](#) 
-  [FAQ BaMaRa](#) 

Site internet : www.fimarad.org

Contact: contact@fimarad.org

Suivez-nous sur les réseaux sociaux :

