

# Banque Nationale de Données Maladies Rares



---

Coordonnateur du Groupe :  
Pierre Broué

Membres :  
Edouard Bardou Jacquet  
Célia Hoebeke  
Pénélope Hodges  
Amina Hassaini

---

AG G2M – Mercredi 4 juillet 2018 - Institut IMAGINE, PARIS



## FICHE ACTION et OBJECTIFS

---

### Organisation du remplissage de BaMaRa dans les Centres de Compétences :

- Formation des Chargés de mission à l'utilisation de Bamara
- Evaluation du volume de travail, des besoins et de la faisabilité > méthodologie
- CRMR moyens propres – CCMR TEC filière pour minimum data set

### Mise à jour du minimal data set dans les CRMR et les CCMR :

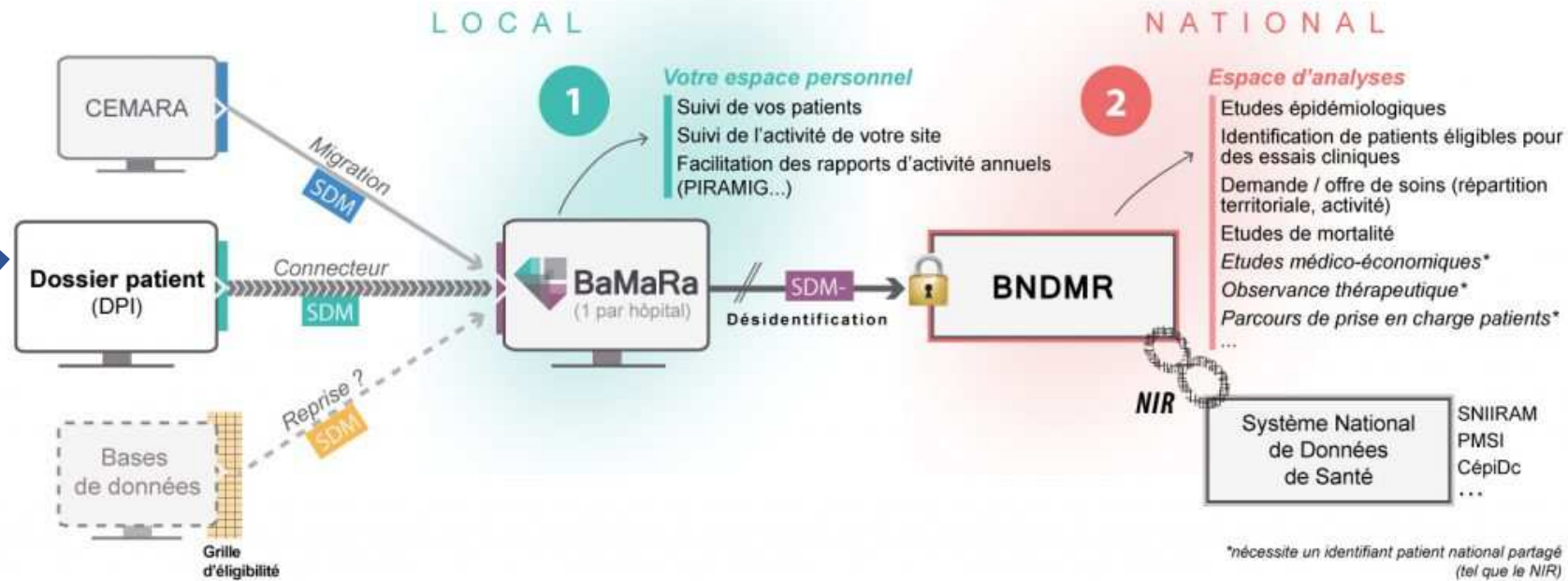
- Calendrier transferts Cemara> Bamara & Ouverture de Bamara/CHU
- Recensement utilisateurs par centre, création des comptes, formation
- Suivi du remplissage et de l'exhaustivité 2019

### Temps accordé par la filière G2M pour le remplissage de BaMaRa :

- < décembre 2019
-

# Rappels

BDNMR



AG G2M – Mercredi 4 juillet 2018 - Institut IMAGINE, PARIS



# Minimal data set : données obligatoires



## Bordereau Patient

Site : .....  
Médecin en charge : .....  
N° dossier service : .....

Etiquette avec le  
Numéro Identification Patient  
dans l'hôpital (IPP / NIP)

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

### Données administratives

Nom de naissance : ..... Date de naissance : \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_  
Nom d'usage : ..... Sexe :  Féminin  Masculin  
1° Prénom : .....  
Commune de naissance : .....  
Commune de résidence : .....  
*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(s) de rattachement : .....  Hors label  
Date d'inclusion dans le centre : \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Initialement adressé par :

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

### Diagnostic

Statut actuel du diagnostic :  en cours  
 probable  
 confirmé  
 indéterminé

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

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

- clinique
- biochimique
- biologique
- test génétique
  - Chromosomique (caryotype standard, FISH)
  - ACPA (CGH-Array, ...)
  - Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
  - Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)
  - Autre méthode
- imagerie
- autre : .....

#### Âge aux premiers signes :

- anténatal
- à la naissance
- postnatal : à l'âge de \_\_\_\_ ans et \_\_\_\_ mois
- non déterminé

#### Âge au diagnostic :

- anténatal
- à la naissance
- postnatal : à l'âge de \_\_\_\_ ans et \_\_\_\_ mois
- non déterminé

#### Maladie rare (Orphanet) :

#### Description clinique :

#### Signes atypiques :

Gène (HGNC) : .....

Anomalie chromosomique : .....

Mutation : .....

Sujet apparemment sain :  oui  non

Cas :  sporadique  familial

#### Mode de transmission :

- autosomique dominant
- autosomique récessif
- lié à l'X
- mitochondrial
- multifactoriel
- chromosomique
- non déterminé

Issu d'une union consanguine :  oui  non

# Minimal data set : données d'activité

## Activité

Date de l'activité : ..... / ..... / ..... Lieu (si consultation avancée): .....

Centre(s) pour le(s)quel(s) l'activité est déclarée : .....  Hors label

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

- Objectif(s) :
- diagnostic
  - mise en place de la prise en charge
  - suivi
  - conseil génétique
  - diagnostic prénatal
  - diagnostic préimplantatoire
  - prise en charge en urgence
  - acte médical
  - protocole de recherche
  - éducation thérapeutique

### Profession(s) intervenant(s) :

- |                                             |                                                     |                                                      |
|---------------------------------------------|-----------------------------------------------------|------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Médecin            | <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute           | <input type="checkbox"/> Infirmier                   |
| <input type="checkbox"/> Assistante sociale | <input type="checkbox"/> Psychologue                | <input type="checkbox"/> Orthophoniste               |
| <input type="checkbox"/> Diététicien(ne)    | <input type="checkbox"/> Psychomotricien(ne)        | <input type="checkbox"/> Enseignant(e) spécialisé(e) |
| <input type="checkbox"/> Ergothérapeute     | <input type="checkbox"/> Conseiller(e) en génétique | <input type="checkbox"/> Autre : .....               |

### Nom(s) intervenant(s):

# RÉALISATIONS

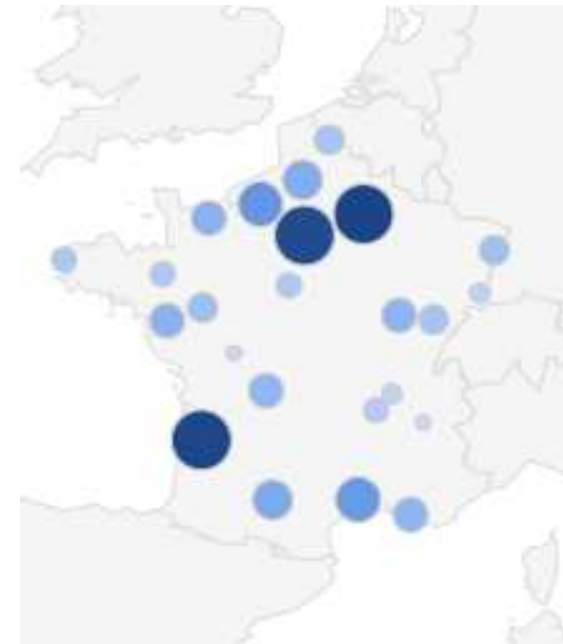
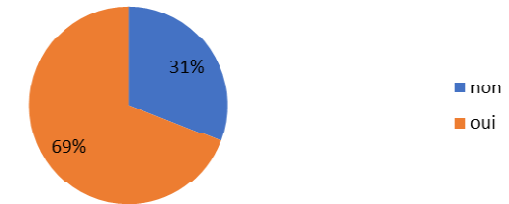
---

- Recensement du volume de travail-questionnaire
- Identification référent filière par centre
- Formation des chargés de mission
- Inscription des intervenants sur Bamara sur sites ouverts
- Cycle de formation local (commun avec autres filières)

# Filière G2M

- 19 CRMR & 47 CCMR
- CEMARA > 26 centres (40 centres sans CEMARA)
- File active 2015 = 13291
  - 9189 entrés dans Cemara seront importées
  - 4102 dossiers à créer dans Bamara
    - CRMR = 1843
    - CCMR = 2259
- CCMR dossier bamara à créer par ville/centre

File Active dans CEMARA



## Questionnaire CCMR : 57% réponses (27/47)

- Avez-vous saisi des données dans CEMARA : OUI 26% NON 74%
- CCMR assurera-t-il la saisie des données BaMara : OUI 61 % NON 39 %
- Assurer la saisie des données denouveau diagnostic : OUI 70 % NON 30%
- Commentaires:
  - Charge de travail supplémentaire: difficultés d'assurer la saisie des données dans BaMaRa sans l'aide d'un ARC/TEC (9)
  - Fiche maladie rare dossier patient informatisé en développement ou déjà existante (3)
  - Manque de connaissance CEMARA/ BaMaRa (4)
  - Reprise des autres bases de données (1)
  - Déjà fait sur d'autres thématiques donc facile de l'étendre aux maladies métaboliques (1)



## Rôles des chargés de mission

- Faire le lien entre les utilisateurs et la BNDMR
- Contacter les sites de centres pour obtenir les listes des utilisateurs
- Relayer l'information auprès des utilisateurs lorsque le déploiement est fait
- Former les utilisateurs
- Répondre aux questions des utilisateurs et remonter les problèmes rencontrés / BNDMR
- Accompagner à la démarche qualité (CEMARA/BaMaRa)

Penelope	Amina
Angers, Besançon, Bordeaux, Brest, Clermont Ferrand, Dijon, Grenoble, Lille, Limoges, Marseille, Montpellier, Mulhouse, Nancy, Nantes, Orléans, Poitiers, Rennes, Toulouse, Tours.	Amiens, Caen, Lyon, Paris AP-HP, Reims, Rouen, Saint Etienne ,Strasbourg

## ACTIONS EN COURS

---

BDNMR

- Liste des utilisateurs par centre
- Formation des utilisateurs par centre
- Recrutement TEC pour CCMR
- Mise à jour de listings patients par CCMR
- Préparation d'un guide méthodologique pour site internet filière

## Le déploiement BaMaRa sur les sites G2M

Sites	Dates prévisionnelles de la formation	Formateur
CHU de Rouen	28/03/2018	Amina Hassaini et Penelope Hodges
CHU de Reims	mai 2018	Amina Hassaini
CHU de Tours	27/04/ 2018	Penelope Hodges
CHU de Toulouse	11 juillet 2018	Anne Hugon DéfiScience
CHU de Nantes	mai 2018	Penelope Hodges
CHU de Dijon	11 juin 2018	Penelope Hodges
AP-HP Lariboisière	4 juin 2018	Amina Hassaini
CHR d'Orléans	14 mai 2018	Astrid Perche FILFOIE
CHU de Bordeaux	10 et 11 juillet 2018	Penelope Hodges
CHU de Montpellier	12 et 25 juillet 2018	Amina Tahli ORKID/Penelope Hodges
CHU de Limoges	4 et 5 juillet 2018	Karine Ferraud FILNEMUS/Penelope Hodges
CHU de Caen	juillet 2018	Amina Hassaini

BDNMR

## A VENIR

---

- Débuter le remplissage des anciens patients
    - TEC/ CCMR
    - Moyens locaux pour CRMR
  - Débuter le remplissage des nouveaux patients/utilisateurs
  - Débuter renseignement activité
  - Contrôle Qualité BaMaRa
-

# ÉCHÉANCIER 2018/19

