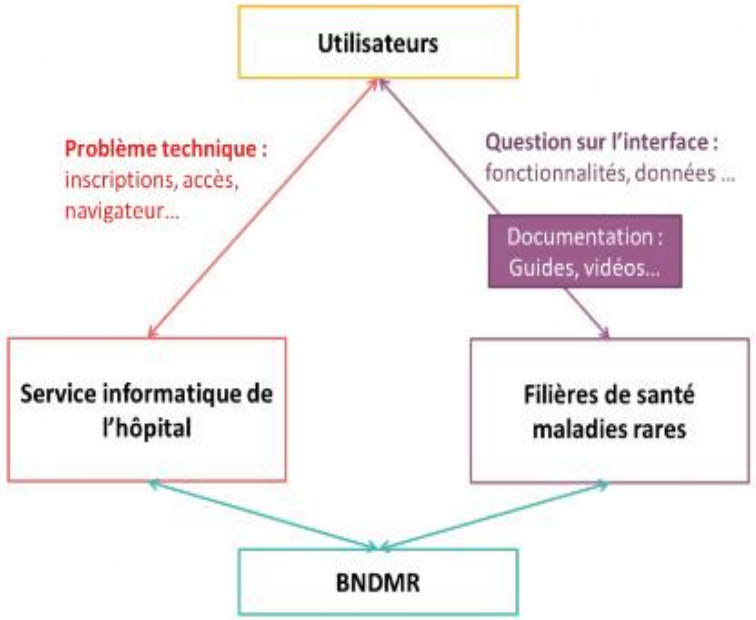
Guides de codage

- Guide général de codage BaMaRa/SDM (page 3 à 14)

- Guide de codage spécifique errance et impasse diagnostiques (page 15 à 39)

Version Juillet 2025

Qui contacter en cas de problème sur BaMaRa ?



⇒ **Filnemus** :

- ⇒ **Karine Ferraud** : chargée de mission Bamara/saisie du Set de Données Minimal (SDM)
  karine.ferraud@chu-st-etienne.fr

- ⇒ **Ornella Tchoupou Saha** : cheffe de projet errance & impasse diagnostique (BaMaRa/recueils complémentaires)
  ornella-la-fortune.tchoupou-saha@ap-hm.fr

https://www.bndmr.fr/support-bamara/

Filnemus
Filière Neuromusculaire

filière de santé
maladies rares

BaMaRa

Guide général de codage BaMaRa/SDM

Version Juillet 2025

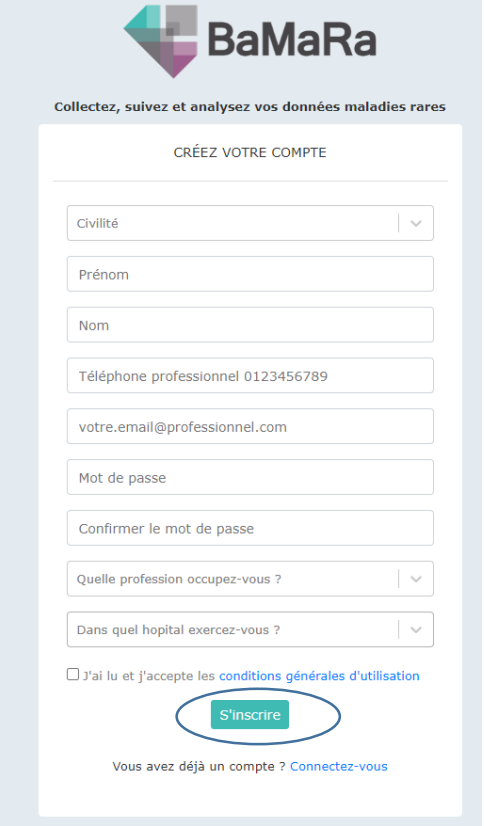
Inscription et connexion à BaMaRa

Filnemus
Filière Neuromusculaire

filière de santé
maladies rares

Comment s'inscrire?

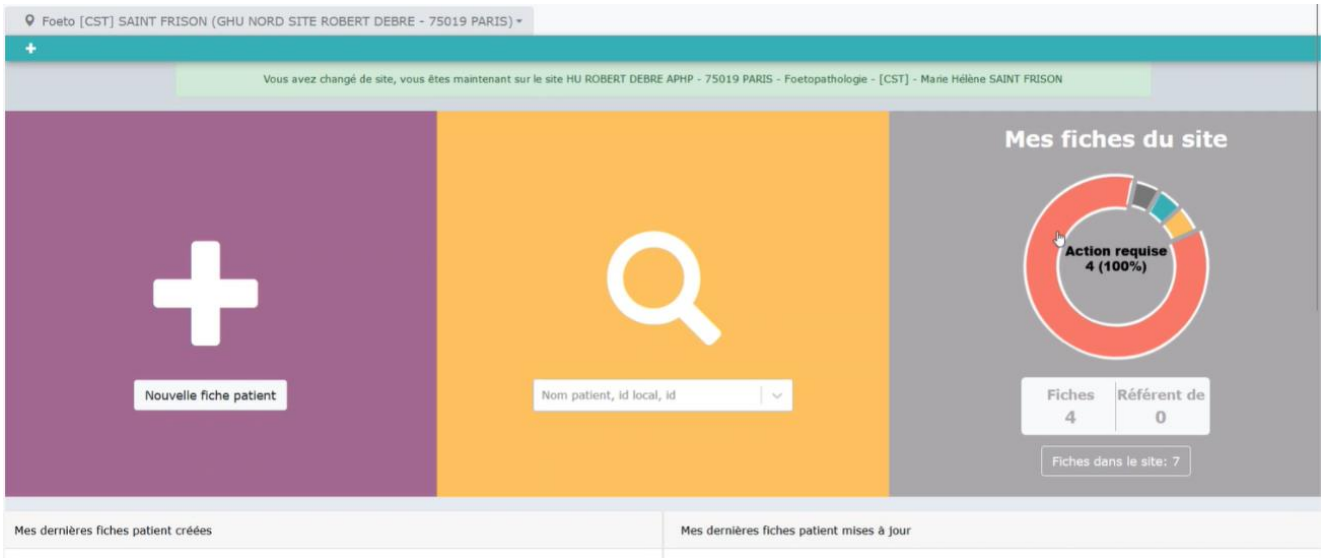
https://bamara.bndmr.fr/login



Mail de confirmation

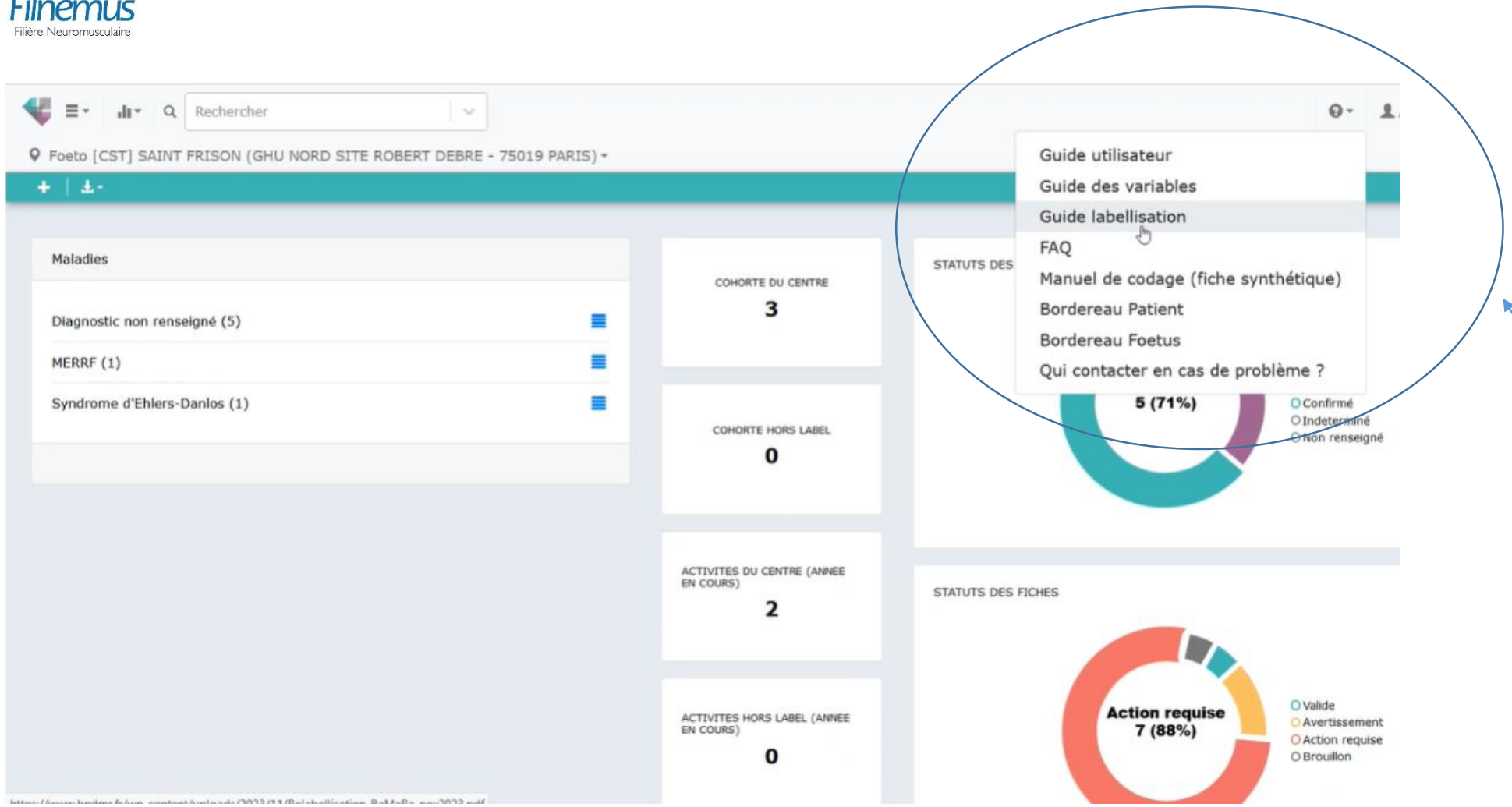
Mail de validation du compte

Connexion à BaMaRa



Page d'accueil BaMaRa

Utilisation du logiciel BaMaRa

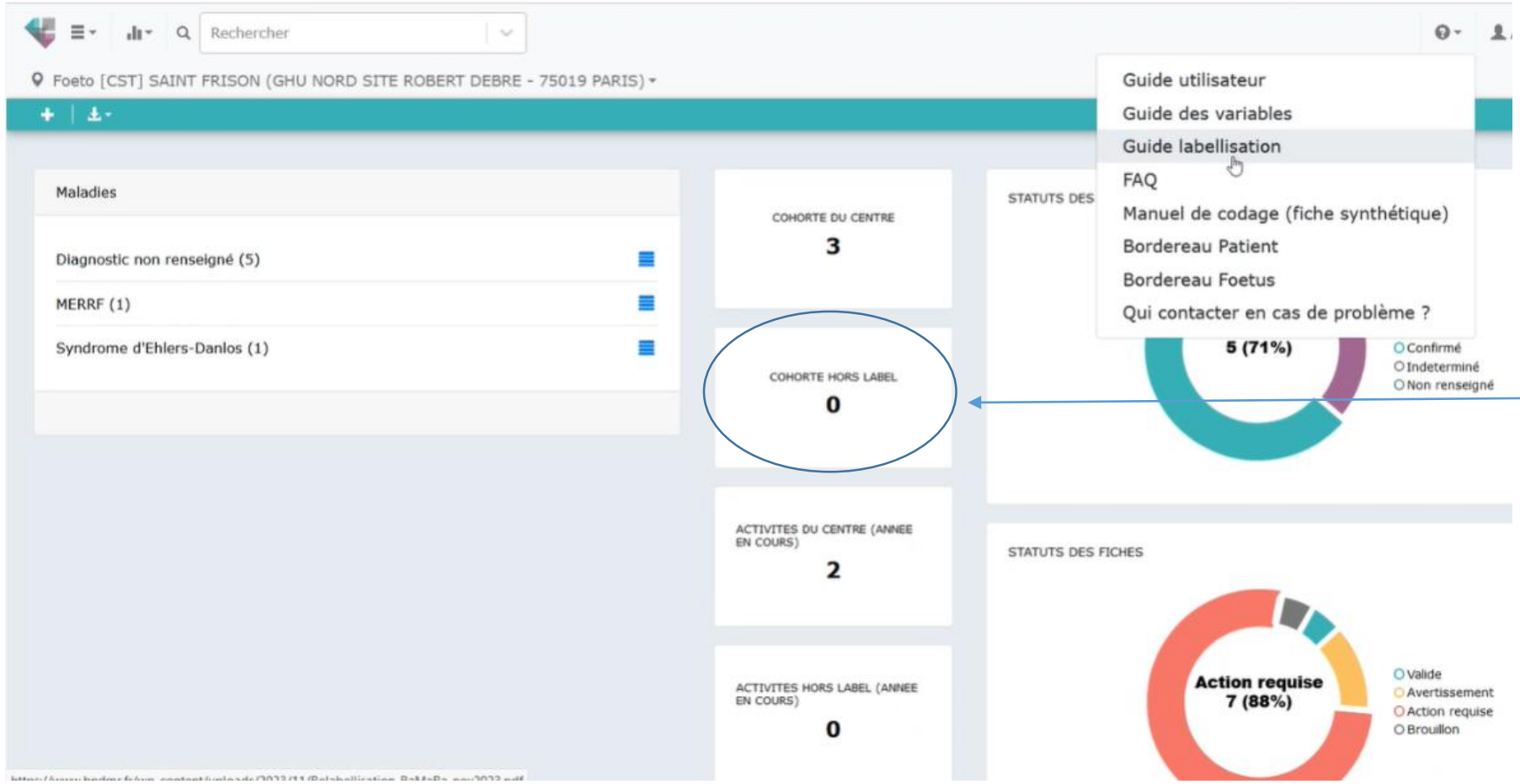


Consulter les guides et tutoriels vidéos pour connaître les bonnes pratiques de saisie et les astuces pour une utilisation optimale de l'application

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

Utilisation du logiciel BaMaRa

C’est quoi une cohorte de patient hors label?



Cohorte de patient dont la pathologie maladie rare ne relève pas du champs de maladies rares prise en charge dans mon centre, lors de ma labellisation.

Cette cohorte de patient n’entre pas dans la file active de mon centre, mais il sera possible de réaliser une extraction du fichier patients pour appuyer une demande de labélisation pour cette autre spécialité

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

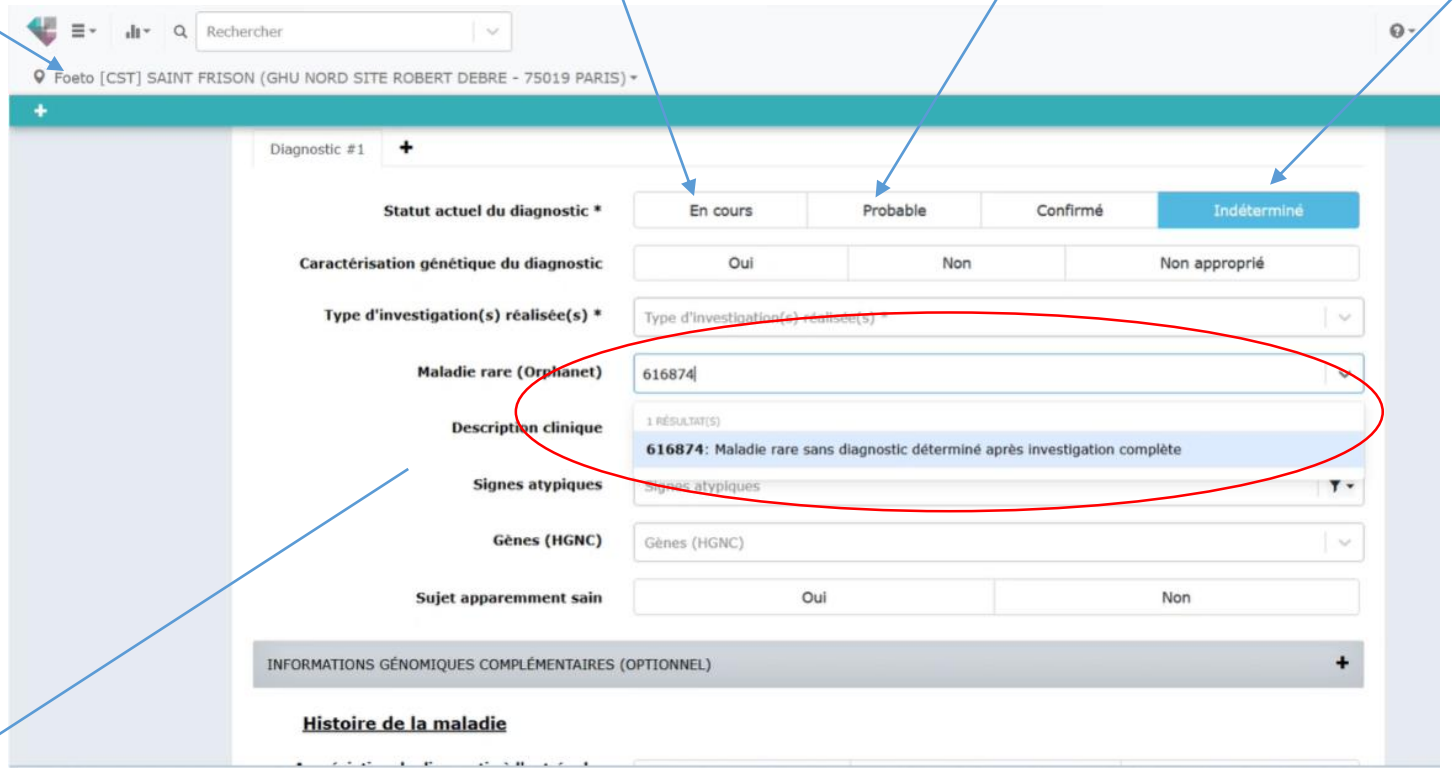
Utilisation du logiciel BaMaRa

Site maladie rare, nom du médecin labellisé, hôpital

Investigation initiale

Suspicion forte en attente de résultats complémentaires

Aucun diagnostic n'a pu être établi malgré les investigations poussées



Liens utiles pour retrouver les codes Orphanet des maladies rares

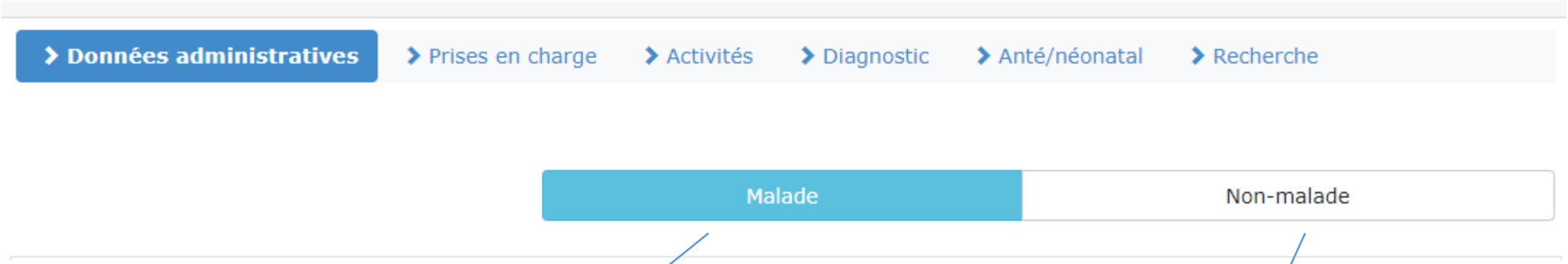
- https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php
- RDcode data viewer

➢ Comment coder une pathologie dont le diagnostic est **« confirmé »** mais qui n'a pas de code ORPHA correspondant?

(⚠ ceci est différent du cas diagnostic « indéterminé ») La règle est de saisir la partie description clinique avec les items décrivant le mieux la pathologie et de mettre diagnostic « confirmé ». La fiche ne sera pas valide mais ceci n'a pas d'impact sur les chiffres PIRAMIG et l'activité.
Par la suite, il faudrait nous faire remonter le code ORPHA manquant afin que les médecins fassent une demande de création de code le cas échéant.

Utilisation du logiciel BaMaRa

Les notions de « Malade » et « Non-malade »



- Lors de la prise en charge initiale d'un patient, il est codé comme «Malade »
- Un « porteur sain » est codé comme « malade », puis dans la partie relative au diagnostic, pour l'item « Sujet apparemment sain » on coche « oui »

- Lorsque le diagnostic de maladies rares est formellement écarté, le patient est codé comme « Non-malade » c'est-à-dire non atteint d'une pathologie rare prise en charge par votre centre.
- Cette activité sera prise en compte dans la file active de votre centre pour le rapport annuel PIRAMIG

Utilisation du logiciel BaMaRa

Des **nouvelles fonctionnalités** ont été récemment mises en ligne :

- Dans le menu secondaire de BaMaRa :

Il est possible d'accéder à la fonction **« Historique des modifications d'une fiche patient »** en cliquant sur la petite icône horloge.

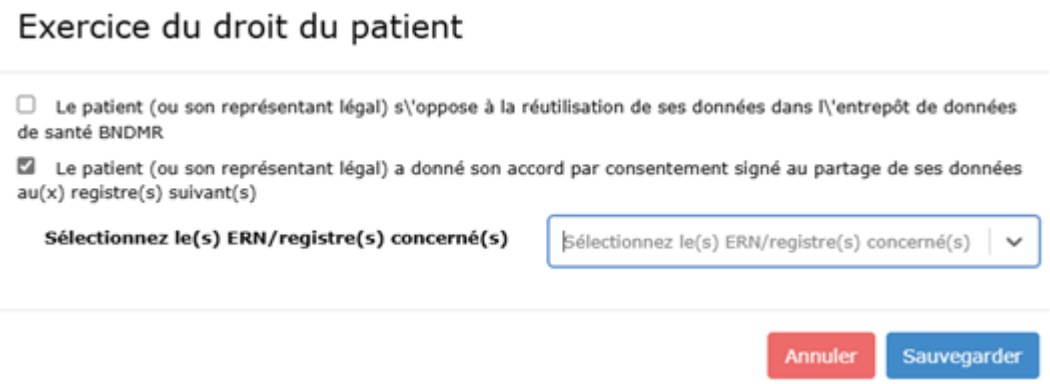
Cette fonctionnalité permet de suivre les modifications effectuées sur une fiche patient. Vous pouvez trouver plus de détails dans le Guide utilisateur BaMaRa.

- Dans la fenêtre **« Exercice du droit du patient »** :

Dans le cadre du projet de transfert de données de BaMaRa vers les registres des ERN (Les 24 Réseaux de Référence Européens (ERN) | Banque Nationale de Données Maladies Rares), il est dorénavant possible dans BaMaRa de **tracer le recueil du consentement des patients, pour le partage des leurs données dans les registres ERN** (ERNs - JARDIN Joint Action) **et/ou les registres internationaux**.

Il est également possible de sélectionner le ou les registres concernés.

Cette modalité est présente dans BaMaRa en anticipation de la mise en place du transfert vers les registres ERN. Vous serez informés lorsque votre centre sera concerné.



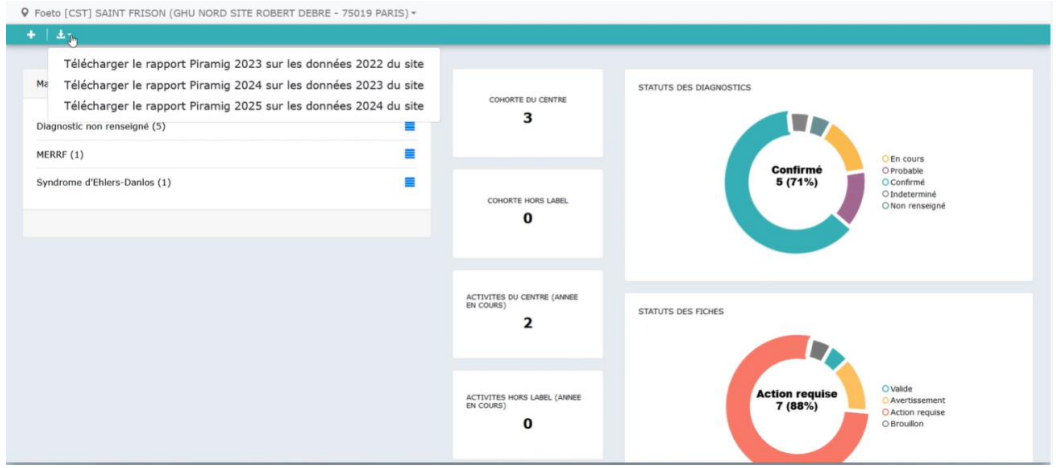
- Dans le **menu de contextualisation** :

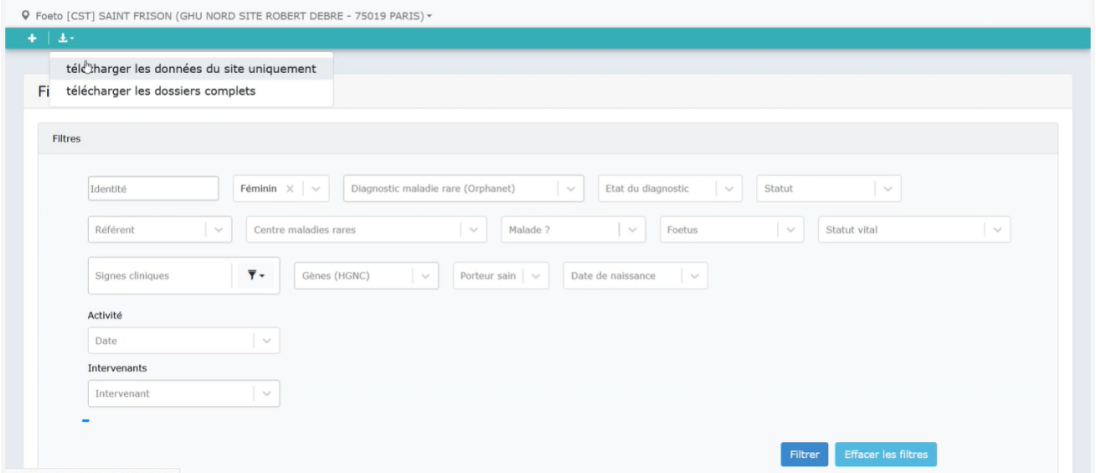
Il n'y avait pas un ordre de tri des sites, ce qui pouvait rendre difficile la navigation pour les utilisateurs ayant beaucoup de sites.

Nous avons ajouté une fonctionnalité de tri : désormais, les sites sont triés par ordre alphabétique sur

1. L'acronyme du site
2. Le type de centre (COO : site Coordinateur ; COMP : site de Compétence ; CRC : Centre de Ressources et de Compétences ; CST : site Constitutif)
3. Le nom du Responsable

Exploitation des données du site BaMaRa





- Générer le rapport d'activité annuel PIRAMIG, dans le cadre de l'évaluation des crédits alloués aux centres de référence
- Étude médico-économique
- Étude sur le parcours de soin du patient (Mettre à jour la variable lieu de résidence)
- Étude de chaînage (Mettre à jour les variables: numéro de sécurité social (Matricule INS: Donnée indispensable et essentielle pour le chainage direct avec le SNDS; statut du diagnostic, revoir les diagnostics « en cours/probable/indéterminé, non renseigné » et les mettre à jour si nécessaire, si le patient est indiqué comme « porteur sain/sujet apparemment sain » choisir « aucun signe à ce jour ou porteur sain » pour la variable moment des premiers signes)

https://www.bndmr.fr/exploiter/donnees-site/piramig/

Information patient

Chaque patient 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 projet BNDMR deux informations sont nécessaires :

Une information générale relative à l'informatisation des données de santé dans le cadre du soin (remplissage de la fiche maladie rare dans le DPI ou dans l'application BaMaRa). Cette information se fait par voie d'affichage dans le service. Les droits à l'opposition/suppression des données ne s'appliquent pas dans le cadre du soin (donc pour la saisie dans BaMaRa).

https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bamara/

Une information individuelle relative à l'entreposage des données dans l'EDS BNDMR à l'APHP afin de les réutiliser à des fins de recherche. Cette information ne concerne pas que le projet errance mais tous les projets de recherche pouvant être faits à partir de cette base de données. Elle devra être transmise à chaque patient étant rentré dans BaMaRa, en une seule fois. Il n'est pas nécessaire de redonner cette note à chaque passage du patient. Le cadre des EDS en France repose sur l'information préalable du patient avec possibilité d'exercer ses droits sur les données personnelles à tout moment (accès, rectification, opposition et suppression). Ce n'est donc pas un consentement.

https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bndmr/

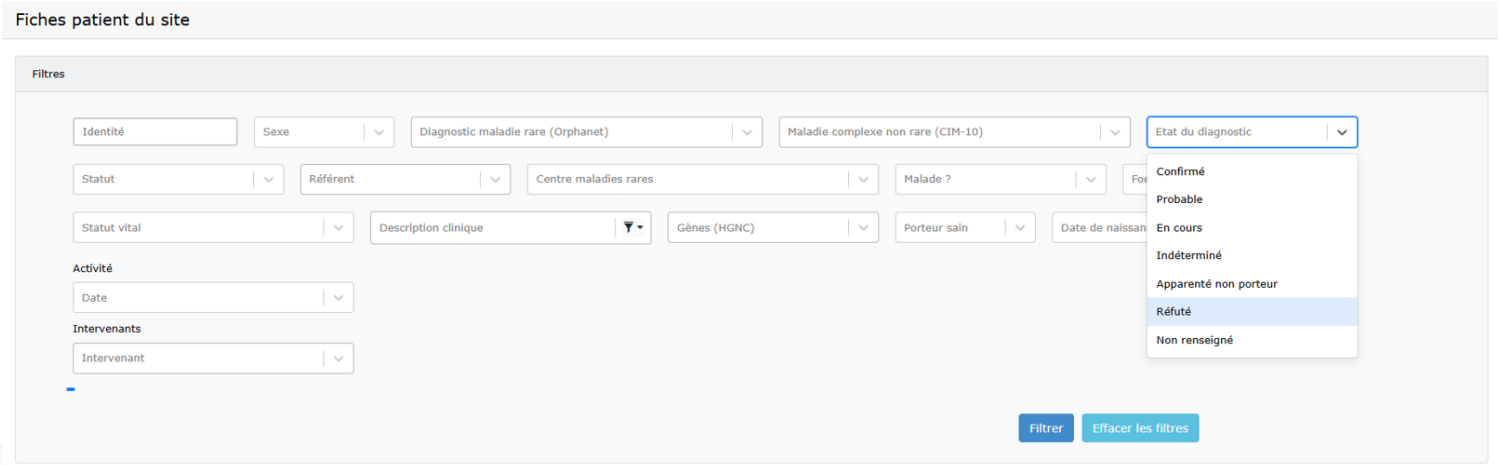
L’évolution du processus de diagnostic (Statut du diagnostic)

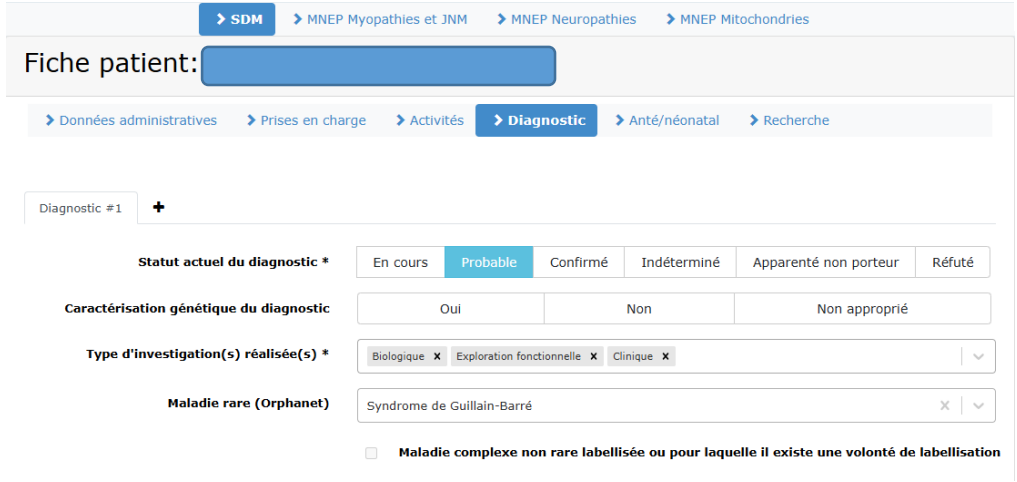
- En cours (dès inclusions dans le centre): Le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu et aucune hypothèse diagnostique ne ressort. Le niveau de confiance est nul ou très faible.
- Probable : L’hypothèse diagnostique est vraisemblable compte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

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

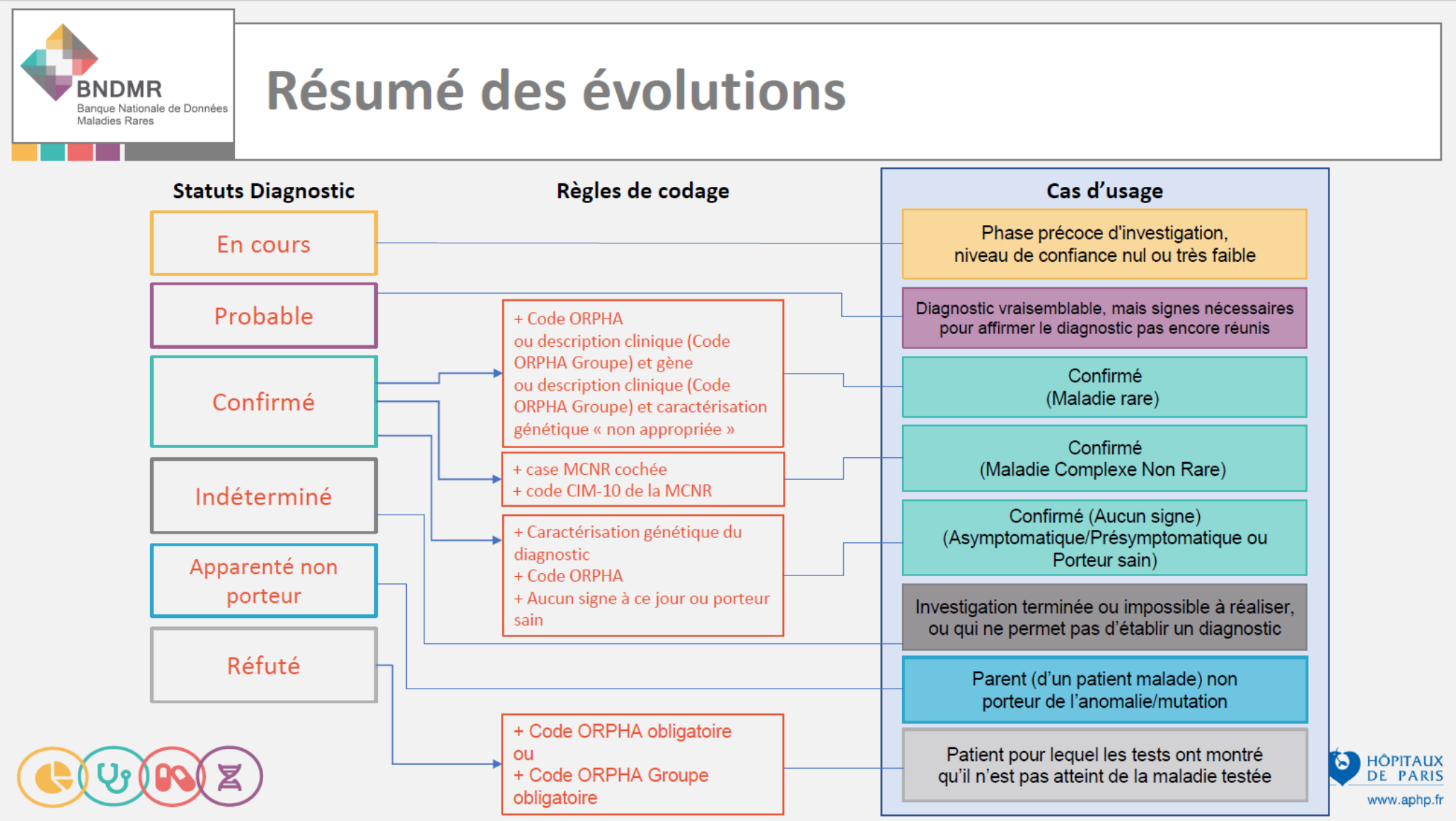
L'évolution du processus de diagnostic (Statut du diagnostic)

- Apparenté non porteur: Parent (d'un patient malade) non porteur de l'anomalie/mutation
- Réfuté: Patient adressé dans un centre maladie rare pour suspicion d'une maladie rare mais pour lequel les tests ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie testée.





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



Filnemus
Filière Neuromusculaire

filière de santé
maladies rares

BaMaRa

Guide de codage spécifique errance et impasse diagnostiques

Version Juillet 2025

Sommaire

I. Errance et impasse diagnostiques

II. Harmonisation du codage des pathologies: Les codes ORPHANET

III. Liste des pathologies à inclure dans le cadre du projet errance à ce jour

I. Errance et impasse diagnostiques

Définition de l'errance et l'impasse diagnostiques selon le PNMR3 :

Errance diagnostique : l'errance diagnostique est la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé.

NB : La DGOS compte les cas en cours/probables avec un délai de plus de 2 ans après inclusion dans le centre pour son indicateur « errance ». Mais l'errance est en fait double: avant l'arrivée dans le circuit MR donc des premiers signes à l'inclusion (errance avant) et après l'arrivée dans le circuit MR soit, de l'inclusion à la confirmation du diagnostic.

Impasse diagnostique : l'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art. Elle concerne les malades atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue.

Patient en errance diagnostique = statut du diagnostic « En cours » depuis plus de 6 mois ou « Probable »

Patient en impasse diagnostique = statut du diagnostic « Indéterminé »

Errance et impasse diagnostiques

Filnemus
Filière Neuromusculaire

filière de santé
maladies rares

Définition des patients devant être rentrés dans l'observatoire du diagnostic :

Tout patient pour lequel le médecin soupçonne une maladie neuromusculaire rare, n'ayant au jour de l'analyse du dossier pas de diagnostic précis, et étant suivi depuis plus de 6 mois par un centre expert.
Remarque : le diagnostic considéré est celui posé par la filière Filnemus.

A exclure :

- Tous les patients ayant un diagnostic confirmé ;
- Tous les patients en cours de diagnostic depuis moins de 6 mois à partir de la date d'entrée dans le centre expert.
- Tous les patients qui n'ont pas eu d'activité dans le centre expert depuis plus de 3 ans.
- Tous les patients présentant des douleurs musculaires qui ne sont, selon l'avis du médecin, pas liées à des maladies neuromusculaires, ou n'ayant effectué aucun test laissant présager une maladie neuromusculaire. Les fatigues chroniques et fibromyalgies sont exclues.

Doivent être inclus :

- Tous les patients ayant un diagnostic suspecté/ probable ;
- Tous les patients ayant un diagnostic en cours depuis plus de 6 mois ; il s'agit de patients ayant un diagnostic de maladie neuromusculaires non identifiée non typée (syndromique) ou de groupe de maladie (ex : myopathie des ceintures, myopathie rétractile, mononeuropathie multiple, neuropathie froide sans diagnostic, etc.)
- Tous les patients ayant un diagnostic non déterminé/ indéterminé ; il s'agit de patients ayant une maladie neuromusculaire possible sans autre précision (ex : intolérance à l'effort, myalgies chroniques avec signes évocateurs de maladies neuromusculaires ou conviction du médecin que c'est une maladie neuromusculaire, déficit moteur distal des membres inférieurs, etc.) ainsi que les patients ayant bénéficié d'un séquençage qui s'est révélé non contributif (vraies impasses diagnostiques)

Cas particulier des mitochondriopathies :

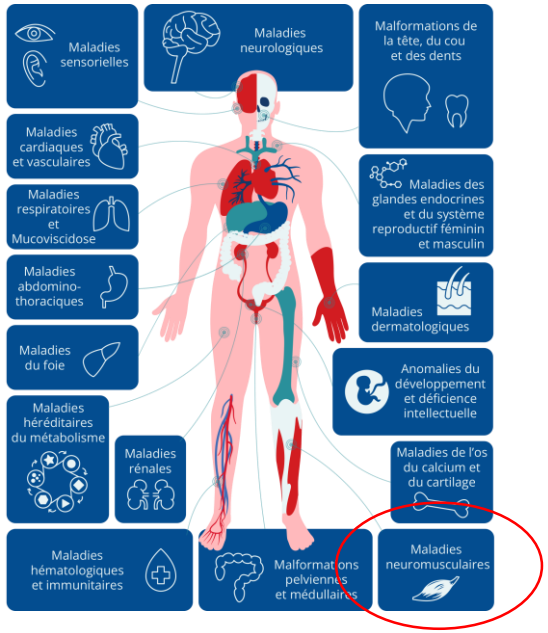
Doit être inclus dans l'observatoire :
-tous les patients suivis dans le centre depuis plus de 6 mois sans limite de temps supérieur
-les patients décédés
-tous les patients souffrant de maladies mitochondriales même s'il n'y a pas d'atteinte neuromusculaire

Errance et impasse diagnostiques

Filnemus
Filière Neuromusculaire

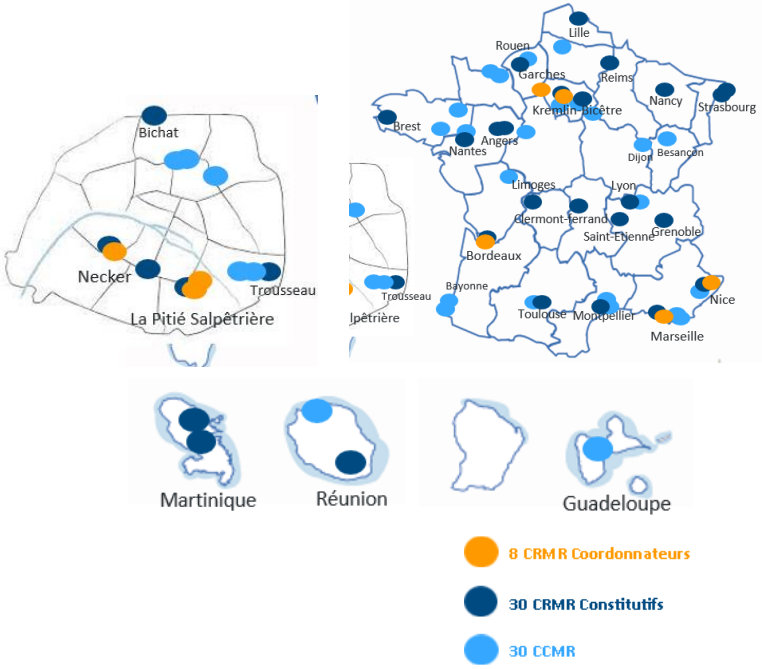
filière de santé maladies rares

Patients



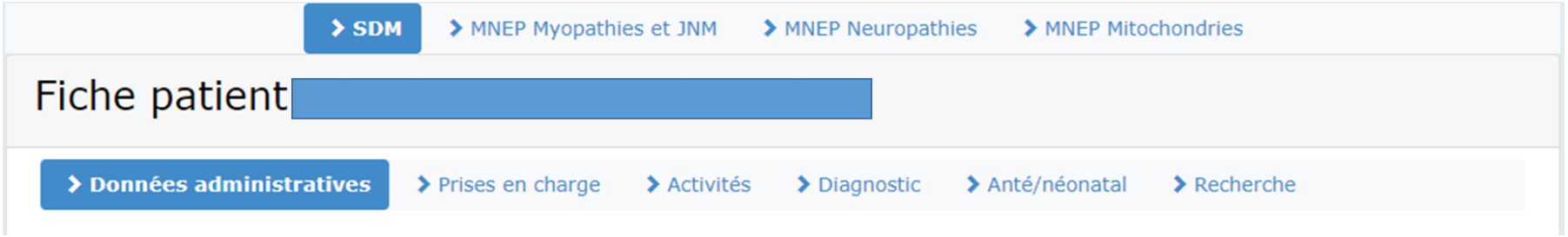
Filière de santé maladies rares

Filnemus
Filière Neuromusculaire



- Maladies de la jonction neuromusculaire
- Affections du muscle
- Amyotrophies spinales
- Maladies rares du nerf périphérique
- Maladies mitochondriales

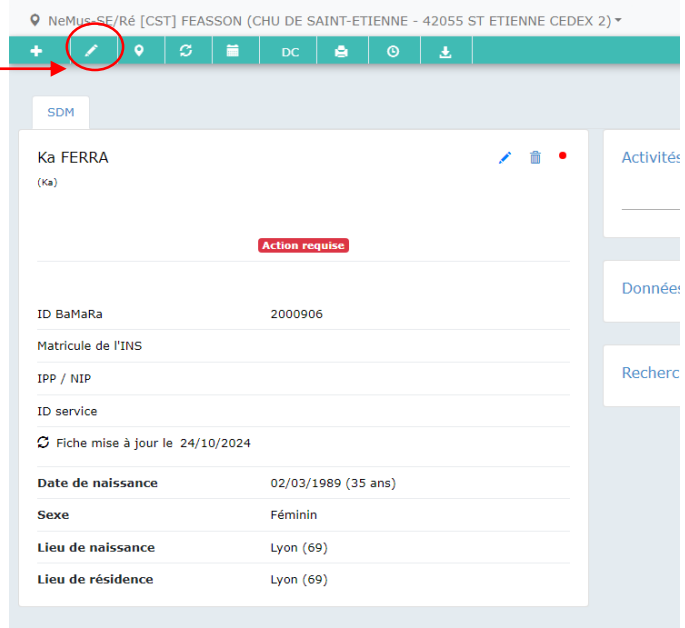
BaMaRa



- Recueil Neuropathie
- Recueil Myopathie
- Recueil Mitochondriopathie

Errance et impasse diagnostiques : Comment accéder aux 3 recueils complémentaires sur BaMaRa?

- Pour accéder aux recueils complémentaires à partir d'une fiche patient déjà créée (SDM saisi), il faut cliquer sur



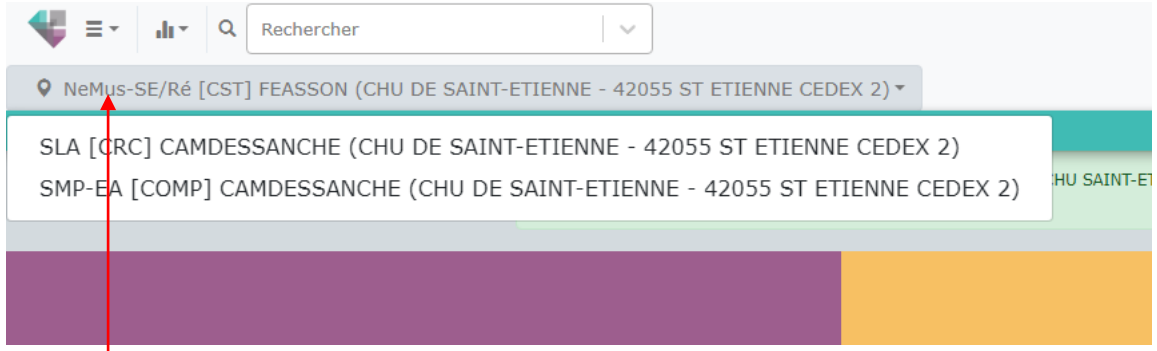
- Les 3 recueils complémentaires vont s'afficher à côté du SDM

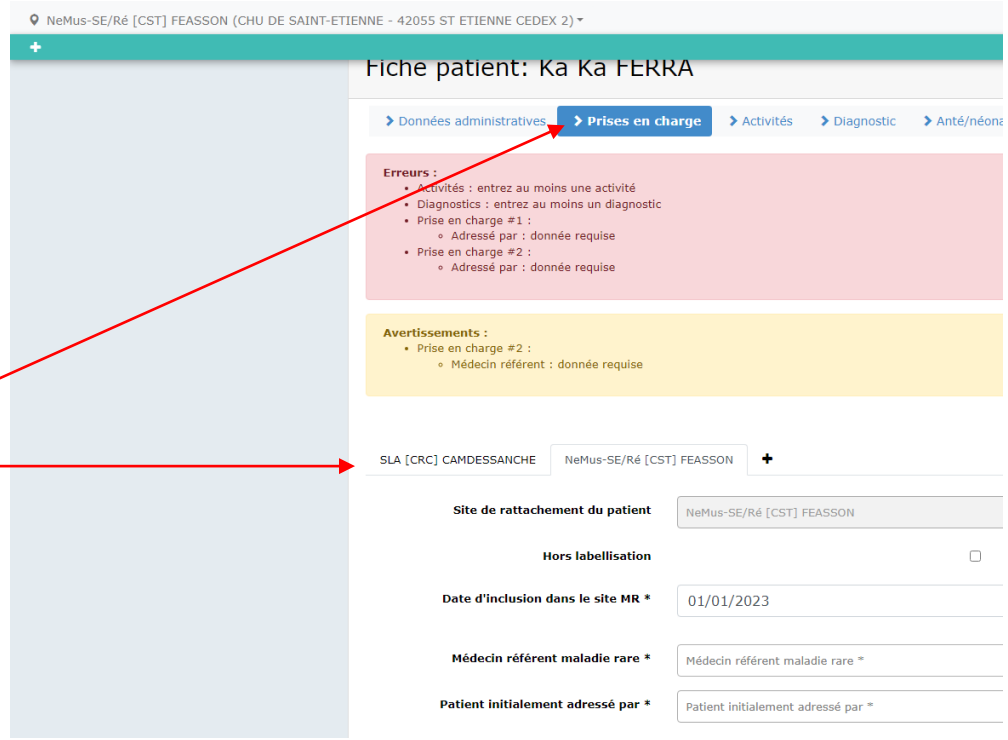
Errance et impasse diagnostiques : Comment accéder aux 3 recueils complémentaires sur BaMaRa?

Cas particulier où le patient est atteint de 2 (ou plusieurs) maladies rares

- La fiche du patient doit alors être reliés à plusieurs « prises en charge » dans les différentes filières concernées, donc il faut dans ce cas, bien s'assurer que la saisie se fait dans le site neuromusculaire pour activer les 3 recueils complémentaires :

- Si la fiche du patient a été créée par un site d'une autre filière que Filnemus, il faudra créer une « prise en charge » neuromusculaire pour activer les 3 recueils complémentaires





Coder l'errance diagnostique

Comment coder un patient en errance diagnostique?

Statut du diagnostic « En cours » (plus de 6 mois) ou « probable» (en vérifiant si les données saisies sont bien à jour, sinon mettre à jour le statut)

- Compléter les investigations diagnostiques réalisées et préciser le type de technique utilisée ou d'analyse génétique réalisée
- Compléter la description clinique
- Compléter le recueil complémentaire adéquat

En sélectionnant « postnatal » le champ « âge » apparait. L'âge au premier signe doit être renseigné **obligatoirement**

2 cas peuvent ensuite se produire:

- Le diagnostic parvient à être « confirmé » grâce aux investigations supplémentaires et au recueil complémentaire saisi **: mettre à jour le statut du diagnostic en cliquant sur « confirmé », renseigner « l'âge au diagnostic/date du diagnostic » et garder le recueil complémentaire saisi avant la confirmation du diagnostic**
- Malgré toutes les investigations, il n'y a pas de diagnostic : « **Impasse diagnostique** »

Coder l'impasse diagnostique

Comment coder un patient en impasse diagnostique?

SDM | MNEP Myopathies et JNM | MNEP Neuropathies | MNEP Mitochondries

Fiche patient [redacted]

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

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) *	Biologique × Biochimique × Clinique × Test génétique ×
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *	Analyse pangénomique × Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) ×
Maladie rare (Orphanet)	Maladie rare (Orphanet)
Description clinique	Description clinique
Signes atypiques	Signes atypiques
Gènes (HGNC)	Gènes (HGNC)
Sujet apparemment sain	Oui / Non

INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL) +

Histoire de la maladie

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

Statut du diagnostic « Indéterminé »

- Compléter les investigations diagnostiques réalisées et préciser le type de technique utilisée ou d'analyse génétique réalisée
- Compléter la description clinique
- Compléter le recueil complémentaire adéquat

En sélectionnant « postnatal » le champ « âge » apparait. L'âge au premier signe doit être renseigné **obligatoirement**

Errance et impasse diagnostiques / Recueils complémentaires

Recueil Neuropathie

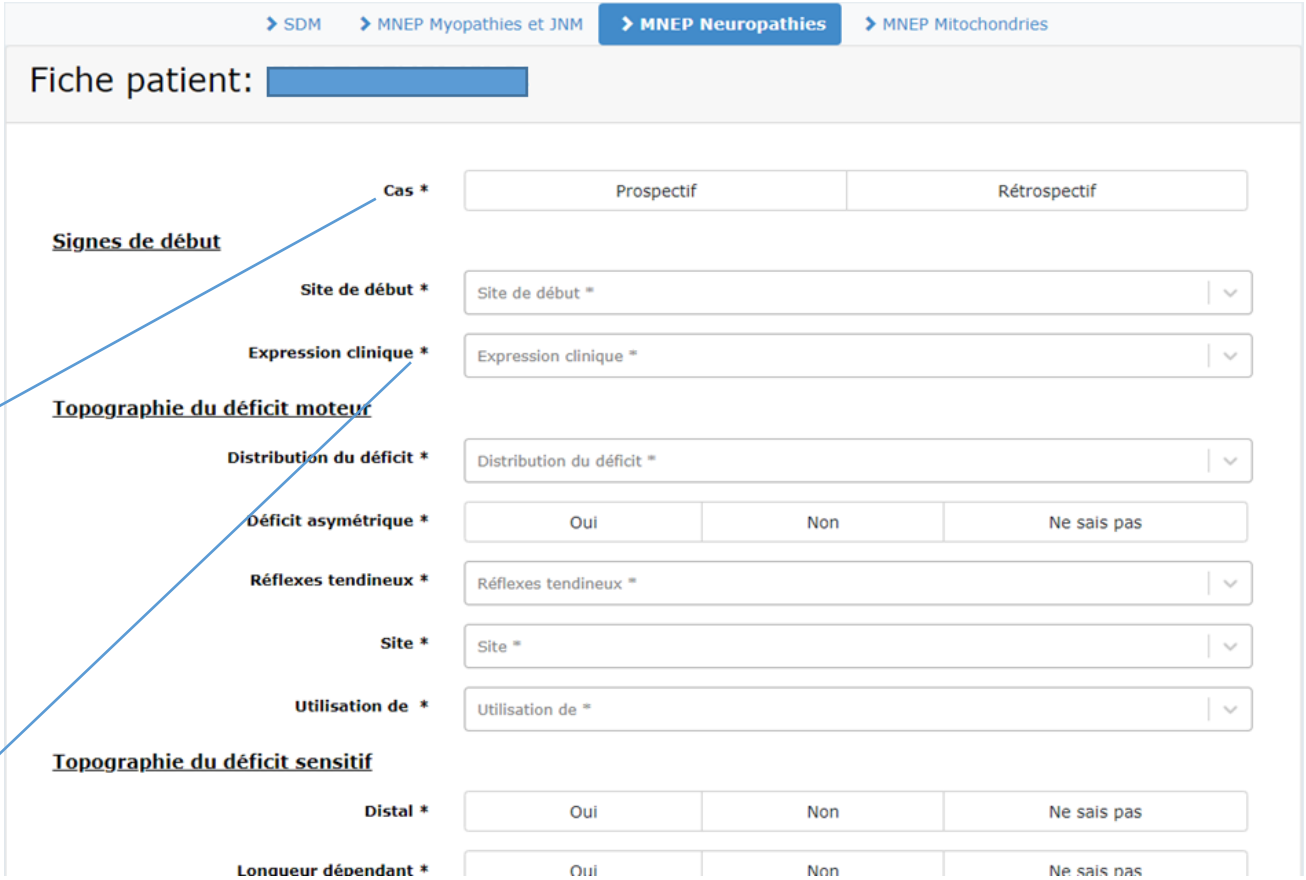
La liste des variables obligatoires à renseigner:

- Signes de début
- Topographie du déficit moteur
- Topographie du déficit sensitif
- Scores cliniques
- Examens effectués

Cas prospectif : Le médecin a (re)vu le patient depuis le début de la phase de consolidation (septembre 2021), ou la fiche est en réévaluation.

Cas rétrospectif : Le médecin n'a pas revu le patient depuis le début de la phase de consolidation (septembre 2021)

Expression clinique : L'expression clinique correspond à celle du début de la maladie.



Errance et impasse diagnostiques / Recueils complémentaires

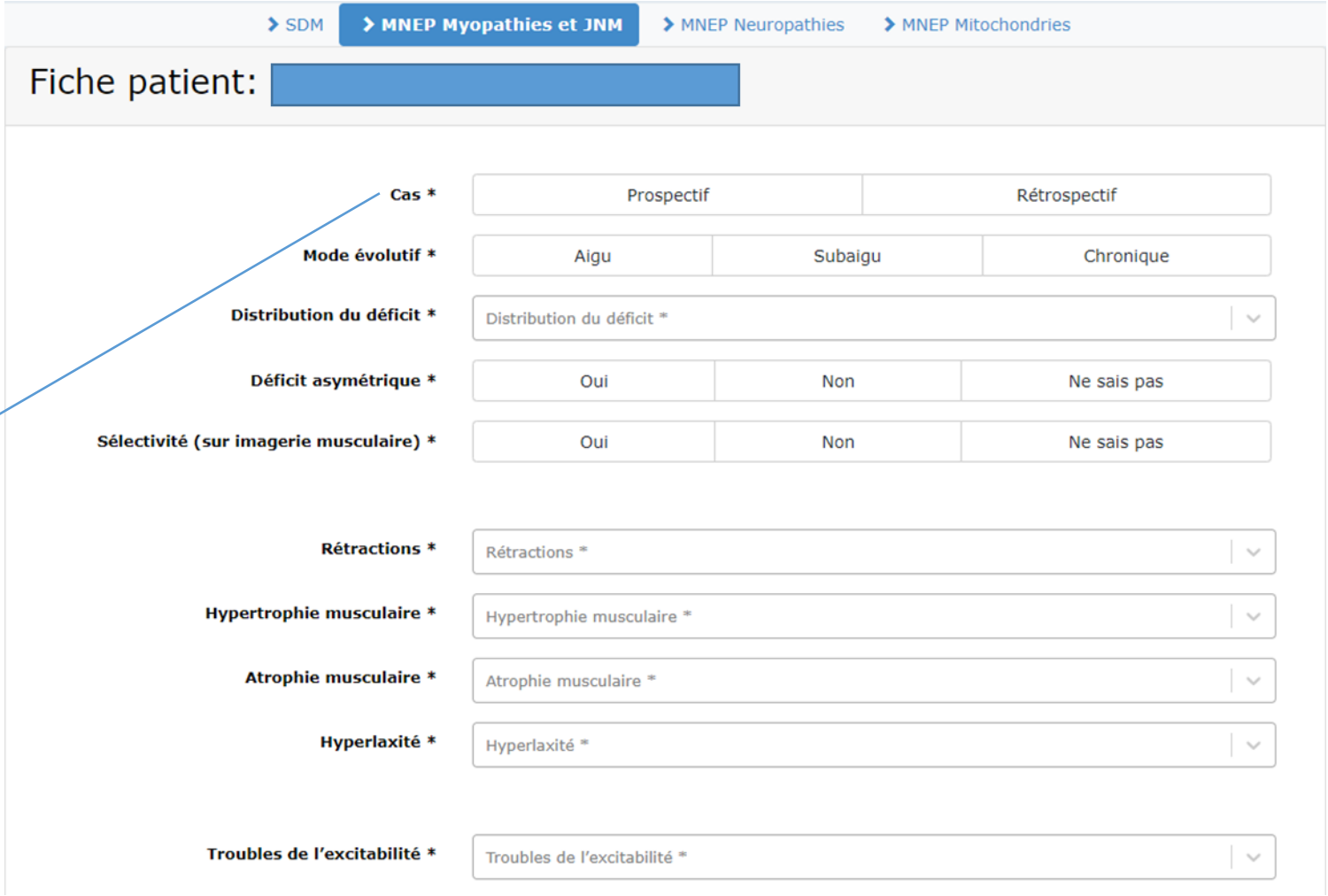
Recueil Myopathie

La liste des variables obligatoires à renseigner:

- Atteinte cardiaque
- Atteinte Ventilatoire
- Sévérité
- Examens effectués
- Anticorps spécifiques

Cas prospectif : Le médecin a (re)vu le patient depuis le début de la phase de consolidation (septembre 2021), ou la fiche est en réévaluation.

Cas rétrospectif : Le médecin n'a pas revu le patient depuis le début de la phase de consolidation (septembre 2021)



Errance et impasse diagnostiques / Recueils complémentaires

Recueil Mitochondries

La liste des variables obligatoires à renseigner:

- Signes cliniques
- Examens paracliniques
- Résultats des analyses génétiques réalisées

> SDM | > MNEP Myopathies et JNM | > MNEP Neuropathies | > MNEP Mitochondries

Fiche patient: [redacted]

Antécédents familiaux *	Oui	Non	Non déterminés
Evolution grossesse	Normale	Anormale	Non déterminée
Mode d'installation des symptômes *	Mode d'installation des symptômes *		

Signes cliniques

Signes musculaires *	Oui	Non	Non déterminés
Atteinte du SNP *	Oui	Non	Non déterminée
Date du dernier EMG	Date du dernier EMG		
Atteinte du SNC *	Oui	Non	Non déterminée

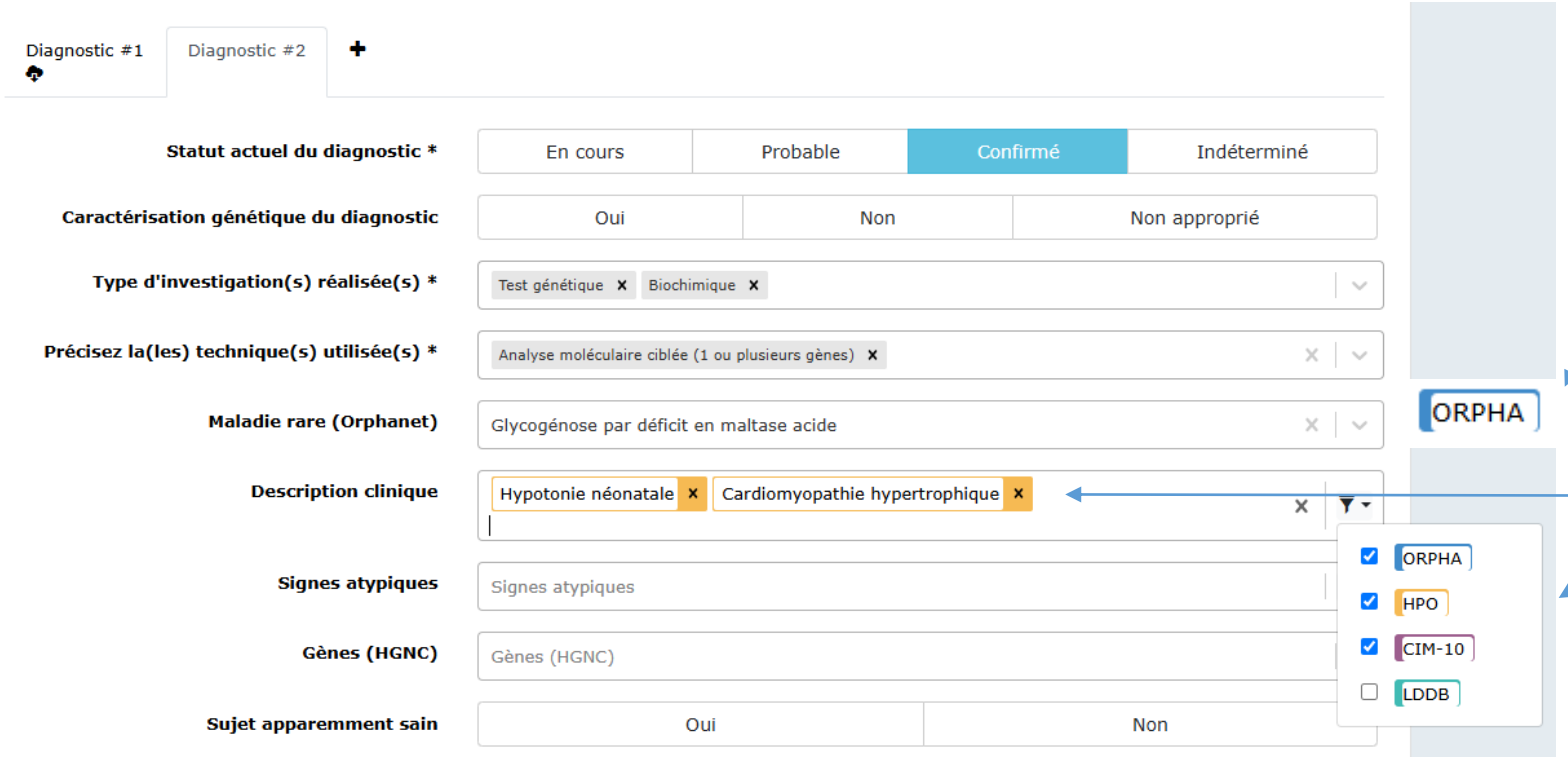
II. Harmonisation du codage des pathologies: Les codes ORPHANET

La nomenclature Orphanet est un système standardisé unique et multilingue visant à fournir une terminologie spécifique pour les maladies rares.

Objectifs de la nomenclature orphanet :

- Améliorer la visibilité des maladies rares : La seule terminologie médicale spécifique aux maladies rares ; un langage commun (orphacodes) pour les maladies rares dans les systèmes de recherche de soins de santé ; une meilleure identification et un meilleur suivi des patients affectés.
- Fournir des informations de haute qualité sur les maladies rares : Orientation clinique, expertise multilingue complète basée sur des preuves et validée par des experts.
- Une clé essentielle pour l'interopérabilité : Alignement sur les terminologies internationales ; intégration de données diverses autour d'un nœud commun dans un format standardisé ; données interprétables et réutilisables permettant de générer de nouvelles connaissances.

Harmonisation du codage des pathologies: Les codes ORPHANET



Maladie ou sous type de maladie

Les codes ORPHA peuvent être combinés avec d'autres descriptifs de traits phénotypiques et du génotype (HPO, CIM-10)

- Le diagnostic peut être codé par un code ORPHA *Disorder* (maladie) ou *Subtype* (sous type maladie)
- Un code ORPHA *Disorder* ou *Subtype* est nécessaire pour un diagnostic confirmé
- Un corde ORPHA groupe précisé par un gène constitue une fiche patient valide dans BaMaRa
- 1 entité ➡ 1 code ORPHA unique et 1 seul niveau de classification (groupe de maladie, Maladie ou sous type maladie

Pathologies « simplifiées »

- Syndrome de Leigh (ORPHA : 506)
- Syndrome MIDD / MELAS (ORPHA : 550)
  - Éviter le code ORPHA : 225 car « Non rare en Europe : MIDD »
- Atrophies optiques (ORPHA : 98671)
  - Neuropathie optique héréditaire de Leber (ORPHA : 104)
- Ophtalmoplégie externe progressive (ORPHA : 520820)
  - Syndrome de Kearns-Sayre (ORPHA : 480)
- Autres diagnostics de maladie mitochondriale → description clinique : « maladie mitochondriale » (ORPHA : 68380)

Harmonisation du codage des pathologies mitochondriales

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) *	Clinique × Test génétique ×
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *	Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) ×
Maladie rare (Orphanet)	Maladie rare (Orphanet)
Description clinique	Diabète sucré × Hearing impairment × Rétinite × Maladie mitochondriale ×
Signes atypiques	Signes atypiques
Gènes (HGNC)	Gènes (HGNC)
Sujet apparemment sain	Oui / Non

INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL)

ORPHA : 506 ; ORPHA : 550 ; ORPHA : 104 ; ORPHA : 480

ORPHA : 98671 ; ORPHA : 520820 ; ORPHA : 68380 + compléter les signes cliniques avec les termes HPO

À compléter pour diagnostics confirmés

Harmonisation du codage des pathologies mitochondriales

MT-TL1 +

Gène (HGNC): MT-TL1

Origine de l'ADN: Nucléaire | Mitochondriale

Noté dans partie « Diagnostic » SDM

Variation #1

Génome de référence: GRCh38

Séquence nucléotidique de référence: NC_012920.1

Position génomique: chrM:3243

Variation nucléotidique: m.3243A>G

Classe de la variation: 5

Séquence protéique de référence: Séquence protéique de référence

Variation protéique (code AA à 3 lettres): Variation protéique (code AA à 3 lettres)

Statut: Héteroplasmique

Origine de la variation: De novo | Paternelle | Maternelle | Paternelle et maternelle | Inconnue

Variant causal du phénotype: Oui | Non | Partiellement | Inconnu

Résultat non conclusif: ☐

Ajouter une nouvelle variation dans le même gène

Mutation(s): m.3243A>G

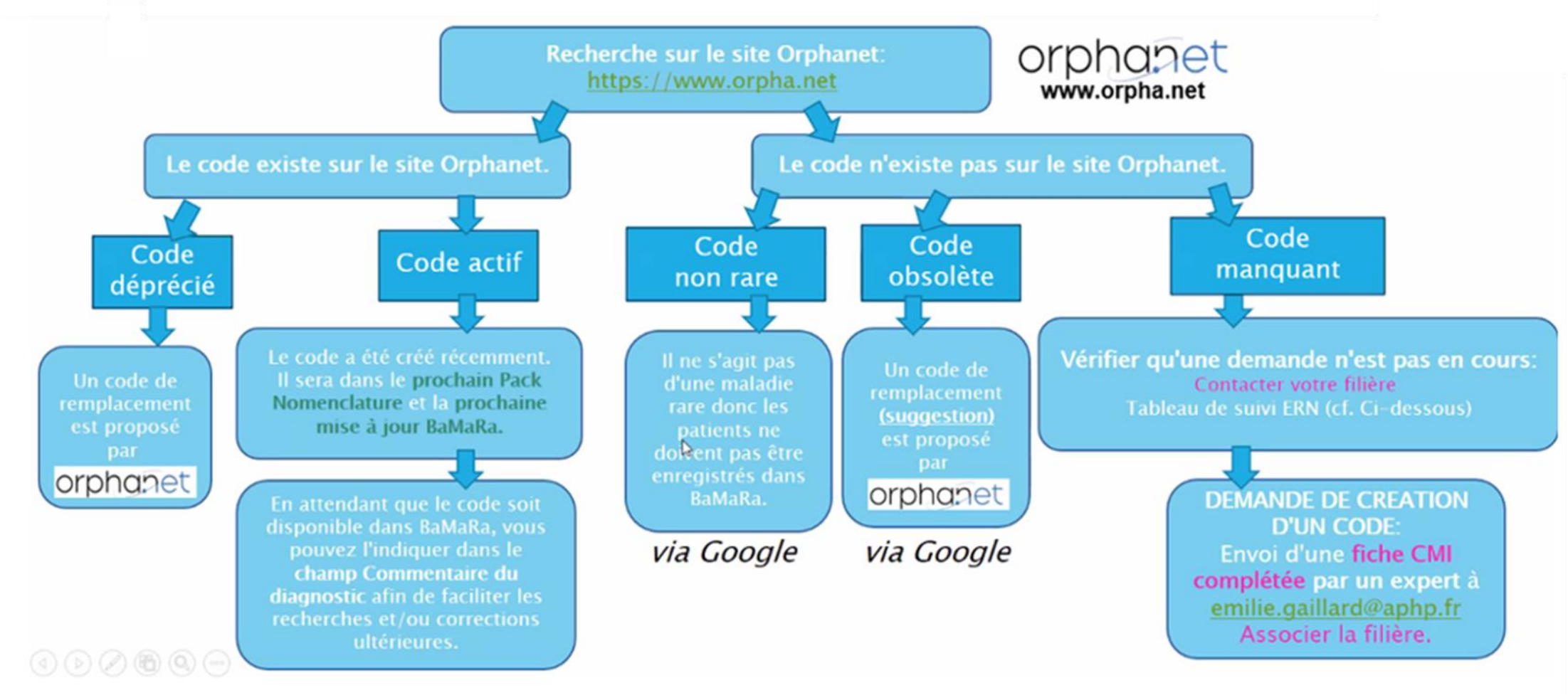
Remarque : nomenclature délétion unique à définir

SDM + SDM-G :

- Mieux définir la population des patients atteints de maladie mitochondriales
- Utilité pour des études / projets

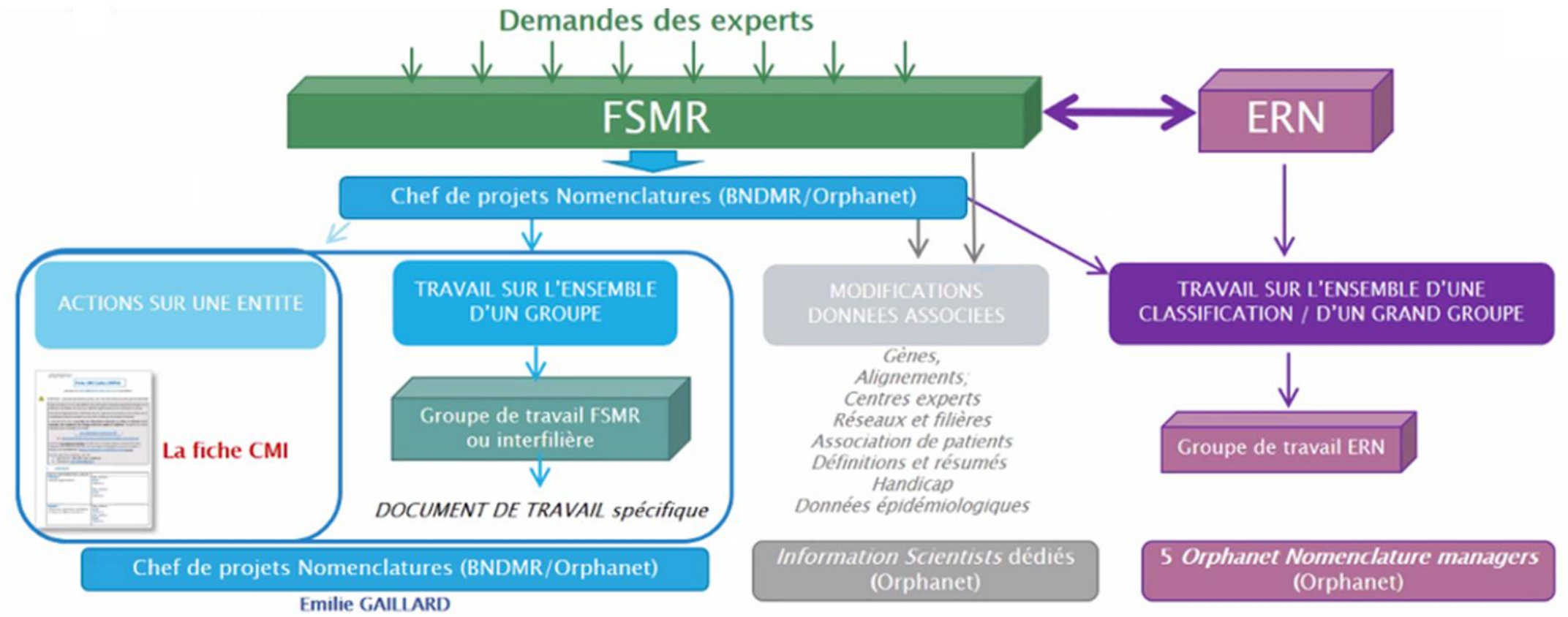
Harmonisation du codage des pathologies: Les codes ORPHANET

Procédure à suivre pour les codes ORPHA manquants dans BaMaRa



Harmonisation du codage des pathologies: Les codes ORPHANET

Procédure à suivre pour une mise à jour des codes ORPHA: un contact unique dédié pour les filières



www.orpha.net

Mise à jour annuelle de BaMaRa

- Examen des demandes par Orphanet tout au long de l'année
- Pack nomenclature Orphanet produit une fois par an (disponible en ligne sur le site de la filière

  https://www.filnemus.fr/les-evenements-filnemus/actualites/article/mise-a-jour-annuelle-du-referentiel-orphanet)
- Mise à jour du référentiel Orphanet dans BaMaRa une fois par an (environ Septembre) sur la base du pack nomenclature
- Les modifications sont alors disponibles dans BaMaRa

Liste des Maladies rares neuromusculaires à inclure dans le cadre du projet errance et impasse à ce jour

Maladies rares neuromusculaires à inclure dans le cadre du projet errance et impasse à ce jour	RC Neuropathie	RC Myopathie	RC Mitochondrie	Code ORPHANET
A				
Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	x			
Amylose ATTR héréditaire	x			
Amylose ATTRV30M	x			
Amyotrophie monomélique (ou maladie d'Hirayama)		x		
Amyotrophie névralgique	x			
Amyotrophie spinale associée à une malforamtion		x		
Amyotrophie spinale proximale		x		
Amyotrophie spinale scapulo-péronière		x		
Anomalie mitochondriale non spécifiée			x	
Arthrogrypose		x		
Arthrogrypose multiple congénitale - amyoplasie congénitale		x		
C				
Camptocormie idiopathique		x		
Canalopathie		x		
Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA		x		
Charcot-Marie-Tooth	x			
Charcot-Marie-Tooth autosomique	x			
Charcot-Marie-Tooth intermédiaire	x			
Charcot-Marie-Tooth liée à l'X	x			
Charcot-Marie-Tooth type 2B2	x			
Charcot-Marie-Tooth type 2H	x			
Charcot-Marie-Tooth type 4B1	x			
Cryoglobulinémie mixte type II	x			

https://www.filnemus.fr/la-documentation/professionnels-de-la-sante/documentation-medicale/principales-maladies-neuromusculaires

Liste des Maladies rares neuromusculaires à inclure dans le cadre du projet errance et impasse à ce jour

D				
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II		x		
Déficit en transporteur riboflavine		x		
Dermatomyosite		x		
Dystrophie facio-scapulo-humérale FSHD		x		
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle		x		
Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA		x		
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich		x		
Dystrophie musculaire de Becker		x		
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss		x		
Dystrophie musculaire des ceintures		x		
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique		x		
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée		x		
Dystrophie musculaire tibiale - titinopathie distal		x		
Dystrophie myotonique de type 1 (Steinert)		x		
E				
Elévation asymptomatique de la créatine		x		
Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale			x	
Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale			x	
Erythermalgie primaire	x			
F				
Fascite à éosinophiles	?			
Forme symptomatique de la dystrophie musculaire de Duchenne et Becker de la femme porteuse		x		
G				
Gangliogliome	?			
Ganglionopathie sensitive acquise	x			
Glioblastome	?			
Glycogénose musculaire		x		
Glycogénose par déficit en enzyme débranchante		x		
Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase		x		
Glycogénose par déficit en maltase acide		x		
Glycogénose par déficit en phosphofructokinase		x		

https://www.filnemus.fr/la-documentation/professionnels-de-la-sante/documentation-medicale/principales-maladies-neuromusculaires

Liste des Maladies rares neuromusculaires à inclure dans le cadre du projet errance et impasse à ce jour

H				
Hypoplasie/agénésie isolée du cervelet	?			
Hypotonie musculaire de l'enfant	?			
I				
Intolérance à l'effort avec acidose lactique		x		
L				
Lipodystrophie congénitale généralisée avec myopathie		x		
M				
Maladie de Kennedy - atrophie musculaire spinale		x		
Maladie de Lyme	x			
Maladie de Refsum	x			
Maladie de Steinert		x		
Maladie du motoneurone inférieur autosomique	x			
Maladie mitochondriale			x	
Maladie systémique inflammatoire avec neuropathie périphérique acquise	x			
Myalgie paroxystique		x		
Myasthénie auto-immune de l'adulte		x		
Myasthénie auto-immune juvénile		x		
Myopathie à némaline		x		
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X		x		
Myopathie congénitale à central cores		x		
Myopathie congénitale avec cores		x		
Myopathie de Bethlem		x		
Myopathie distale de l'adulte due à des mutations		x		
Myopathie distale précoce type laing		x		
Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs		x		
Myopathie mitochondriale de transmission maternelle		x		
Myopathie mitochondriale pure		x		
Myopathie myotonique proximale		x		
Myopathie nécrosante à médiation auto-immune		x		
Myopathie némaline typique		x		
Myopathie non dystrophique avec anomalie du collagène 6		x		
Myopathie toxique		x		
Myosite à inclusions		x		
Myosite de chevauchement		x		
Myosite virale		x		
Myotilinopathie distale		x		
Myotonie congénitale		x		
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker		x		
Myotonie fluctuante		x		

https://www.filnemus.fr/la-documentation/professionnels-de-la-sante/documentation-medicale/principales-maladies-neuromusculaires

Liste des Maladies rares neuromusculaires à inclure dans le cadre du projet errance et impasse à ce jour

N				
Neurofibromatose type 1	x			
Neurolymphomatose	x			
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	x			
Neuropathie ataxique sensorielle aigue	x			
Neuropathie axonale motrice aiguë	x			
Neuropathie des petites fibres	x			
Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique	x			
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	x			
Neuropathie héréditaire motrice et sensorielle	x			
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique	x			
Neuropathie médicamenteuse et toxique	x			
Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune	x			
Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	x			
Neuropathie motrice mutlifocale	x			
Neuropathie périphérique acquise	x			
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire	x			
O				
Ophtalmoplégie externe progressive autosomique			x	
P				
Pandysautonomie aiguë	x			
Paralysie périodique hypokaliémique		x		
Paralysie périodique thyrotoxique		x		
Polymyosite		x		
Polymyosite juvénile		x		
Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	x			
Polyneuropathie dysimmunitaire chronique	x			
Polyradiculonévrite avec gammopathie monoclo	x			
Polyradiculonévrite chronique	x			
Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire	x			
Polyradiculonévrite dysimmunitaire subaigue	x			
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)	x			

https://www.filnemus.fr/la-documentation/professionnels-de-la-sante/documentation-medicale/principales-maladies-neuromusculaires

Liste des Maladies rares neuromusculaires à inclure dans le cadre du projet errance et impasse à ce jour

R				
Rippling muscle disease		x		
S				
Sarcoidose	x			
Surdité neurosensorielle non syndromique mitochondriale			x	
Syndrome CANOMAD	x			
Syndrome CANVAS	x			
Syndrome d'Anderson		x		
Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle	x			
Syndrome de déficit en créatine - CDS		x		
Syndrome de Gougerot-Sjögren (uniquement si atteinte du SN périphérique associé à une myopathie)		x		
Syndrome de Guillain-Barré (ou ASAN)	x			
Syndrome de Jeavons	? Ne sais pas			
Syndrome de Kearns-Sayre			x	
Syndrome de Leigh			x	
Syndrome de Lewis-Summer	x			
Syndrome de Miller-Fisher	x			
Syndrome de neuropathie périphérique dysautonomique	x			
Syndrome de Parsonage et Turner (amyotrophie névralgique)	x			
Syndrome des antisynthétases		x		
Syndrome d'Isaac Mertens		x		
Syndrome d'O Sullivan McLeod (Hiramaya)	x			
Syndrome myasthénique congénital		x		
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton		x		
Syndrome NARP (Syndrome de neuropathie-ataxie-rétinite pigmentaire)	x			
Syndrome POEMS	x			
Syndrome triple A	x			
V				
Vascularite cryoglobulinémique	x			
vascularite non classée	x			

https://www.filnemus.fr/la-documentation/professionnels-de-la-sante/documentation-medicale/principales-maladies-neuromusculaires