

FAQ : Projet errance et impasse diagnostiques

Ce document répertorie toutes les questions qui ont été soulevées depuis le début du projet errance et impasse diagnostiques. Si vous ne trouvez pas de réponse à vos questions dans ce document n'hésitez pas à contacter la chargée de mission, Mme Lucie Pisella (lucie.pisella@ap-hm.fr). Ce document a pour vocation d'être mis à jour dès que de nouvelles questions sont soulevées.

Table des matières

Choix des dossiers de patients :	1
Choix des fiches :	4
Note d'information de non opposition :	6
Remplissage du recueil :	5

Choix des dossiers de patients :

Un document d'aide au choix des dossiers de patients dans le cadre du projet a été mis en place ainsi qu'un document Excel répertoriant les maladies qu'il faut ou non rentrer dans le cadre du projet.

- Y a-t-il une période de sélection ?

Oui, la sélection des dossiers de patients se fait sur une période rétrospective de 2 à 3 ans et prospective sauf pour les centres mitochondries où il n'y a pas de limite de temps.

-Il est indiqué que le travail est rétrospectif sur une période de 2/3 ans, qu'est-ce que cela signifie ?

Le travail rétrospectif se fait sur les choix des dossiers : un patient qui a été vu il y a plus de 3 ans pour la dernière fois ne doit pas être pris en compte, par contre un patient qui a été revu dans les 2/3 dernières années doit être inclus. Enfin, un patient qui est suivi depuis plus de 3 ans et qui est revu dans les trois dernières années doit être inclus. Toutes les données présentes dans le dossier du patient peuvent être utilisées, sans limite de temps. Par exemple, si l'ENMG a été fait il y a plus de trois ans, la donnée peut être exploitée.

-Le patient n'a pas consulté, ni été hospitalisé au cours des 2/3 dernières années mais il y a un avis d'expertise, dois-je l'inclure ?

Oui, s'il y a un avis d'expertise cela signifie que le patient est toujours suivi. Cependant, il faut vérifier que cette personne ne soit pas suivie dans un autre centre de référence avant de l'inclure. S'il est suivi dans un autre centre, il faut se rapprocher de l'ARC en charge du projet errance de l'autre centre pour voir si le patient a été inclus ou non.

-Peut-on inclure des patients mineurs ?

Oui

-Les patients ayant une analyse génétique en attente sont-ils à inclure ?

Oui

-Les patients étiquetés dans BaMaRa comme « non malade » doivent-ils être inclus ?

Non, ces patients ne souffrent pas de maladie neuromusculaire rare.

-Doit-on inclure les patients décédés ?

Oui, notamment dans le cadre des centres mitochondries mais il faut vérifier que la notion de décès est bien présente dans BaMaRa.

-Le patient est en errance/ impasse diagnostique mais ne souhaite plus continuer les investigations, dois-je l'inclure ?

Oui, vous pouvez inclure ces patients et mettre en commentaire qu'il ne souhaite pas poursuivre les investigations.

-J'ai des patients dont le diagnostic est en cours, probable ou indéterminé mais dont la pathologie suspectée est une fibromyalgie, que dois-je faire ?

Ce patient doit être codé en « non malade » dans BaMaRa (non malade d'une maladie rare).

-Doit-on inclure des patients ayant une PIDC suspectée mais répondant au traitement ?

Non, vous pouvez ne pas inclure ces patients sauf contraindication du médecin.

-Dois-je inclure les neuropathies idiopathiques ?

Oui et non, cela dépend des cas :

***Doit être inclus** : un patient de moins de 50 ans ayant une neuropathie qui évolue depuis peu (<5 ans) et ayant des atteintes motrices et/ou dysautonomie.

***Doit être exclu** : un patient de plus de 65 ans, ayant une atteinte sensitive type longueur dépendante dont la pathologie évolue depuis plus de 10 ans (chronique) et lentement sans autre signe associé.

Si vous avez des patients qui présentent ces critères vous pouvez directement les inclure ou les exclure. Pour les autres cas, il faut se référer au médecin. Lorsque le patient n'est pas inclus alors vous pouvez le coder en « non malade » (d'une maladie rare).

-Dois-je inclure les neuropathies alcooliques ?

Non

-Doit-on inclure les neuropathies asymptomatiques ?

Non

-Doit-on inclure les amyotrophies spinales dans l'étude ?

Oui

-Doit-on inclure les ataxies de Friedrich dans l'étude ?

Non

-Doit-on inclure les atteintes acquises et congénitales de la jonction neuromusculaire dans l'étude ?

Oui

-Doit-on inclure les myopathies dysimmunes sans anticorps connu ?

Oui

-Doit-on inclure les myosites à inclusion ?

Oui

Remplissage du statut du diagnostic :

-Mon patient est non malade, dois-je compléter le statut du diagnostic (en cours, probable, indéterminé) ?

Non, s'il existe un statut du diagnostic vous devez le supprimer. Pour ne pas perdre l'information vous pouvez ajouter dans les commentaires le diagnostic d'une maladie non rare qui est envisagé.

-Mon patient est hors label, dois-je compléter le statut du diagnostic (en cours, probable, indéterminé) ?

Oui, vous pouvez indiquer le statut du diagnostic, mais il ne faudra pas remplir de recueil complémentaire.

-Si le patient est non malade, dois-je supprimer sa fiche de BaMaRa ?

Non, le patient a été suivi par le centre avant d'être identifié comme non malade, il ne faut pas effacer sa fiche.

-Je ne trouve pas mon patient sur BaMaRa, que dois-je faire ?

Afin d'accéder au recueil vous devez créer une fiche patient sur BaMaRa. Si la fiche maladie rare est présente sur le DPI et n'a pas encore été basculée sur BaMaRa faute de connecteur vous pouvez seulement indiquer le nom, prénom et numéro IPP du patient avant d'accéder au recueil. Lorsque le connecteur sera en place la fiche de votre DPI sera automatiquement rebasculée sur la fiche que vous avez créée dans BaMaRa.

-Le code orpha de la maladie suspectée de mon patient n'existe pas que dois-je faire ?

Si le code orpha de la pathologie n'existe pas vous ne devez rien noter et nous faire remonter l'information.

-Mon patient est/ a été suivi par deux centres Filnemus, un centre mitochondrie et un centre neuromusculaire. Le diagnostic de maladie mitochondriale a été écarté laissant supposer une maladie neuromusculaire. Que dois-je coder dans le statut du diagnostic de chaque centre ?

Pour le centre neuromusculaire vous devrez mettre diagnostic en cours ou probable, pour le centre mitochondrie vous devrez effacer le statut du diagnostic.

Choix des fiches :

Un document Excel répertoriant la plupart des maladies rencontrées lors de l'analyse des dossiers a été mis en place. Vous pourrez trouver dans ce document le type de recueil à remplir par indication.

-Je ne sais pas qu'elle fiche je dois remplir, comment dois-je faire ?

L'application LORD BNDMR (<http://lord.bndmr.fr>) qui classe les pathologies selon les grandes familles et qui pouvait donc vous aider n'est plus à jour et sera bientôt fermée. Vous pouvez dorénavant utiliser ce lien :

[https://urldefense.com/v3/https://dataviz.orphacode.org/;!JQ5agg!MCTIUvq48BFdnBXJWj3MPiDq pPaf5VXckPWtOPQgZvzLhY2VBplcSlcKbKEodjlfdaDV\\$](https://urldefense.com/v3/https://dataviz.orphacode.org/;!JQ5agg!MCTIUvq48BFdnBXJWj3MPiDq pPaf5VXckPWtOPQgZvzLhY2VBplcSlcKbKEodjlfdaDV$)

-Je suis centre de référence/ compétence de neuropathie ou myopathie, dans qu'elle fiche dois-je remplir les myopathies mitochondriales ?

Si la maladie suspectée est une maladie mitochondriale et que les éléments en faveur d'une maladie mitochondriale sont francs alors le recueil mitochondrie peut être rempli, sinon une fiche myopathie ou neuropathie selon le type de pathologie peut être remplie.

-Puis-je compléter deux fiches ?

Non, il faut choisir une seule fiche sauf si le patient présente deux pathologies neuromusculaires distinctes.

Remplissage du recueil :

Un document d'aide et d'homogénéisation de remplissage a été mis en place. Vous pourrez retrouver ce document sur le site internet ou sur le lien Google Drive qui vous a été transmis.

-Un recueil est déjà créé pour mon patient mais maintenant son diagnostic est confirmé. Dois-je effacer le recueil ?

Non, il ne faut jamais effacer un recueil complémentaire. Si le statut a été confirmé alors vous devez passer le statut du diagnostic en confirmé et mettre à jour le recueil selon les derniers bilans qui ont permis la confirmation.

-Un recueil est déjà créé pour mon patient, son statut du diagnostic est toujours en cours, probable ou indéterminé mais d'autres analyses ont été effectuées. Que dois-je faire ?

Vous devez mettre à jour le statut du diagnostic et compléter le recueil avec les nouvelles informations que vous avez.

-Je n'ai pas l'information demandée mais l'item est indiqué obligatoire que dois-je faire ?

Si vous n'avez pas l'information alors **vous ne devez pas compléter l'item**. Même s'il est indiqué comme obligatoire la fiche sera enregistrée et reversée à la BNDMR.

-Dans la fiche myopathie, que dois-je indiquer comme déficit lors d'un déficit des ceintures ?

Proximal

-Dans la fiche neuropathie : est-ce que les crampes et douleurs sont considérées comme un déficit moteur ?

Non, les informations concernant la douleur peuvent être rapportées à l'item myalgie.

-Qu'est-ce que l'intolérance à l'effort ?

La fatigabilité à la marche ou à l'effort ne sont pas une intolérance à l'effort. L'intolérance à l'effort est définie comme une douleur musculaire violente à l'effort qui oblige à s'arrêter et disparaît suite à l'arrêt.

-Y a-t-il des cas qui existent où l'imagerie musculaire n'est pas sélective sur une myopathie ?

Oui

-Qu'entend-on par retard mental ?

Retard des acquisitions

-Qu'est-ce qu'un trouble psycho-comportemental ?

Trouble autistique, problème d'agressivité...

-Que signifie « rigid spine » ?

Raideur de la colonne vertébrale

Note d'information de non opposition :

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.

1) 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.

2) Une information individuelle relative à l'usage des données 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 la base de données sous format de note d'information de non opposition.

Vous trouverez les documents sur le site internet ou le lien Google Drive qui vous a été communiqué.

-Dois-je obligatoirement envoyer la note d'information de non opposition aux patients qui rentrent dans le cadre de l'étude ?

Oui, la note d'information doit être envoyée à tous les patients pour lesquels vous avez complété le recueil de données complémentaires sur la base BaMaRa sauf si votre centre a de façon certaine déjà transmis cette note d'information aux patients.

-Doit-on envoyer le courrier avec accusé de réception ?

Non, par contre il faut garder une trace de l'envoi dans le dossier patient. Pour cela, vous pouvez noter dans un fichier Excel les dates d'envoi.

-Quand les parents sont séparés et qu'il s'agit d'un mineur, doit-on envoyer les notes d'informations aux deux parents ?

Oui, sauf s'il est indiqué qu'un des deux parents a perdu l'autorité parentale.

-Que faire quand un patient est mis sous tutelle ?

La note d'information doit être envoyée au responsable légal.

-Que faire lorsque le patient est décédé ?

La note d'information n'a pas besoin d'être envoyée et les données peuvent être utilisées sauf si la personne a fait part de son opposition de son vivant.

Autres questions :

-J'ai des problèmes sur le site BaMaRa (déconnexion, non validation de la fiche etc ...) que dois-je faire ?

Tout problème lors de la saisie dans BaMaRa doit nous être remonté. En attendant que le problème soit réglé vous pouvez continuer à remplir les recueils sous format papier.

-Je souhaiterais ajouter une prise en charge à un patient déjà présent sur BaMaRa suivi dans un autre centre expert de mon CHU, comment puis-je faire ?

Vous ne pouvez pas pour le moment ajouter directement la prise en charge sur la fiche du patient qui a été créée par l'autre centre. Vous devez créer une nouvelle fiche patient dans votre centre. Cependant dans la prochaine version de BaMaRa cette action sera possible.

-Un recueil complémentaire a déjà été créé mais de nouvelles informations (ex : résultats d'examens) sont présentes dans le dossier du patient. Dois-je mettre à jour la fiche ?

Oui, vous devez mettre à jour le statut du diagnostic du patient si celui-ci a évolué et rentrer toutes les nouvelles informations dans la fiche. **Attention : Vous ne devez pas effacer de fiches même si le patient est passé en non malade ou en confirmé** et vous devez toujours mettre à jour le recueil même dans ces cas-là. Ces informations sont cruciales et nous permettront de déterminer par quel moyen le diagnostic a pu être établi.