

# 6<sup>ème</sup> journée annuelle de *FILNEMUS*

**Mercredi 4 décembre 2019**  
**Cité internationale Universitaire de Paris**

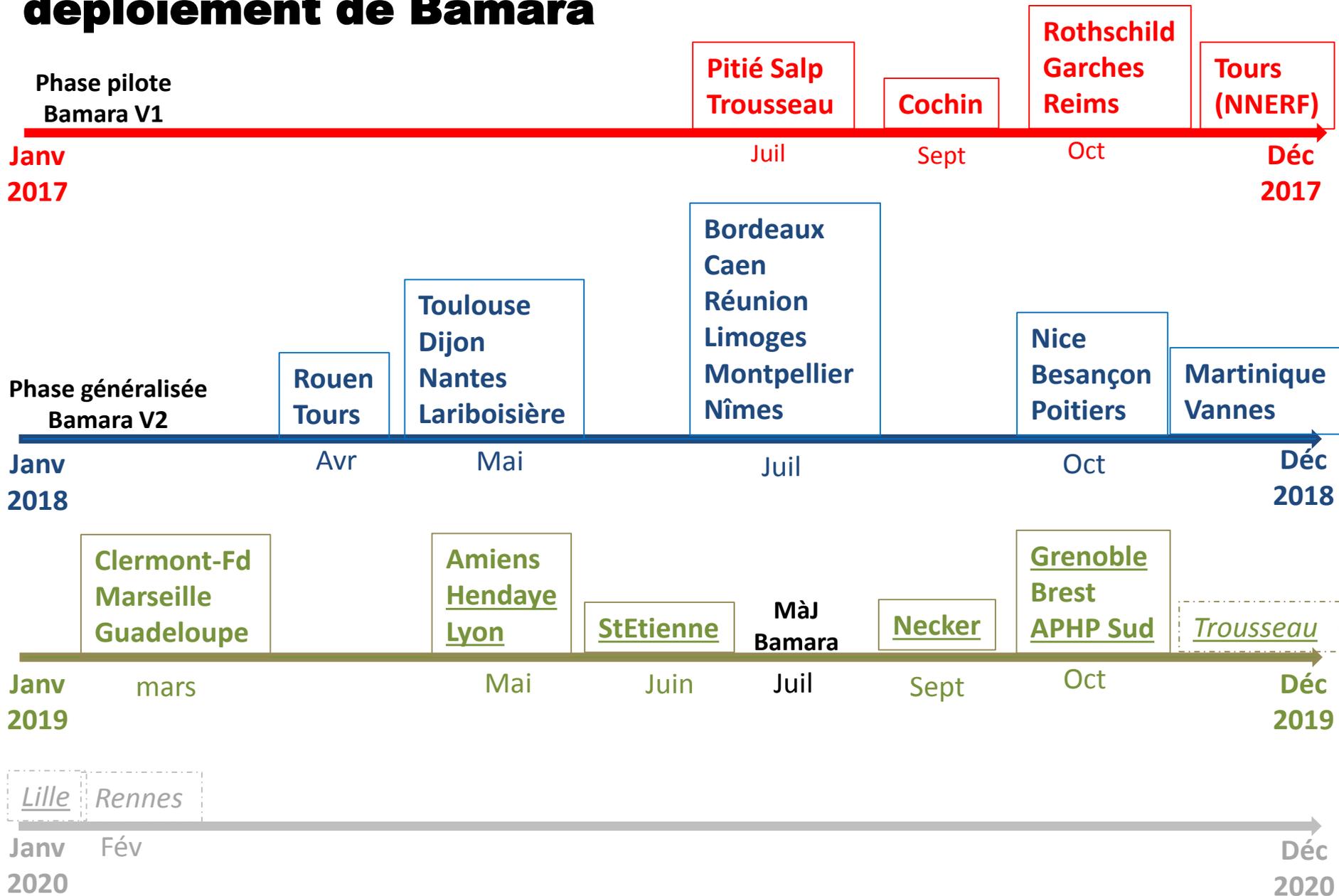
## Déploiement de Bamara Avancement

Professeur Jean-Christophe ANTOINE

Karine FERRAUD

CHU de Saint-Etienne

# Avancement du déploiement de Bamara



# Avancement du déploiement de Bamara

	Nb sites	sites déployés	sites à déployer
Total sites	71	56 (79%)	15 (21%)
coordonnateurs	6	6 (100%)	0
constitutifs	26	19 (73%)	7 (27%)
compétences	39	31 (79%)	8 (21%)

- CR NM PACARARE 73 %
- CR NM Nord/Est/IDF 72 %
- CR NM AOC 79 %
- CR NNERF 100 %
- CR CALISSON 100 %
- CR CARAMMEL 73 %

} % déployés

➤ *59 % de sites formés sur tous les sites déployés*

# Avancement du déploiement de Bamara

## Sites restant à déployer

- 8 sites constitutifs
- 8 CC

13 Etablissements	Ville
CHU LILLE (prévu en janvier 2020)	Lille
CHU RENNES (prévu en février 2020)	Rennes
HU HENRI MONDOR APHP	Créteil
HOPITAUX UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG	Strasbourg
CHU NANCY	Nancy
CHU ANGERS	Angers
Fondation LENVAL	Nice
HU EST PARISIEN SITE TENON APHP	Paris
CHIC COTE BASQUE	Bayonne
CH CANNES	Cannes
Hôpital d'Enfants - SAINT DENIS REUNION	Saint Denis de La Réunion
AVODD UDM TOULON SITE HIA SAINTE ANNE	Toulon
SSR PEDIATRIQUE MARC SAUTELET	Villeneuve d'Asq

# AAP DGOS pour le mode connecté

## 18 établissements retenus

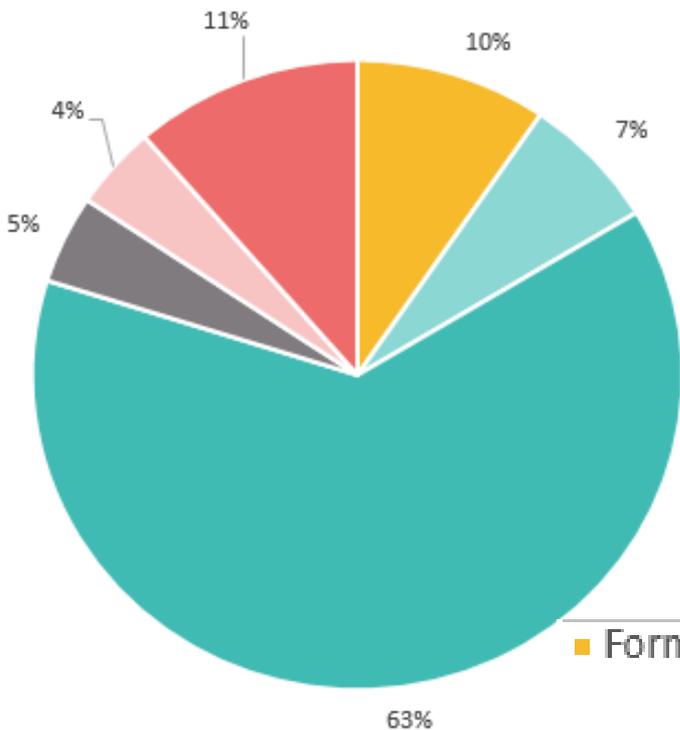
- ▶ AP-HM
- ▶ CHI Créteil
- ▶ CHRU Brest
- ▶ CHU Angers
- ▶ CHU Clermont-Ferrand
- ▶ CHU Limoges
- ▶ CHU Dijon
- ▶ CHU Grenoble
- ▶ CHU Lille
- ▶ CHU Montpellier
- ▶ CHU Nancy
- ▶ CHU Nantes
- ▶ CHU Rennes
- ▶ CHU Toulouse
- ▶ CHU Strasbourg
- ▶ Hospices Civils de Lyon
- ▶ Hôpital Necker enfants malades (APHP)
- ▶ Groupement hospitalier Paris Sud (APHP)

## 7 DPI

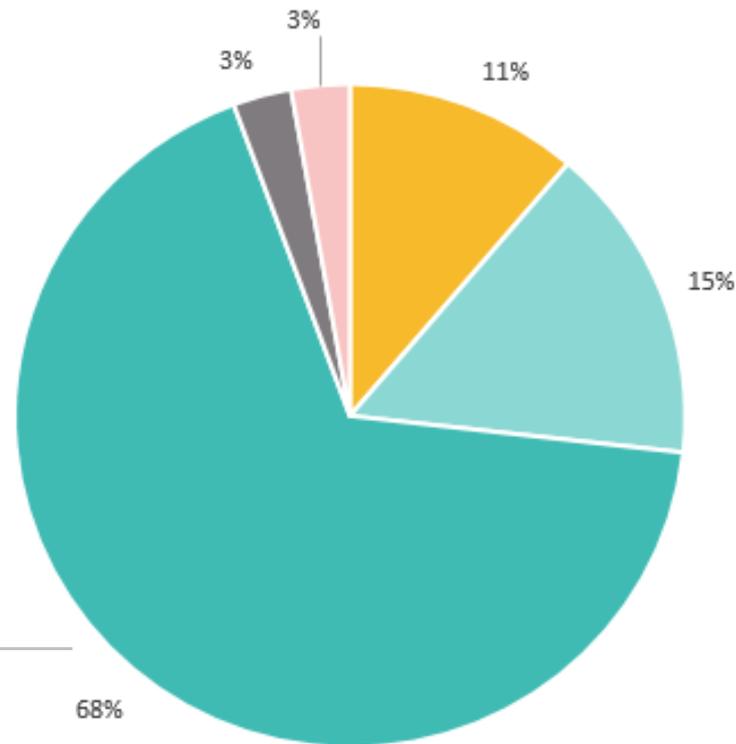
- AXIGATE
- CROSSWAY
- DXCARE
- EASILY
- MILLENIUM
- ORBIS
- SILLAGE

➤ Report de la date butoir de l'AAP pour l'intégration du SDM-MR dans les DPI à septembre 2020

# Avancement du déploiement de Bamara



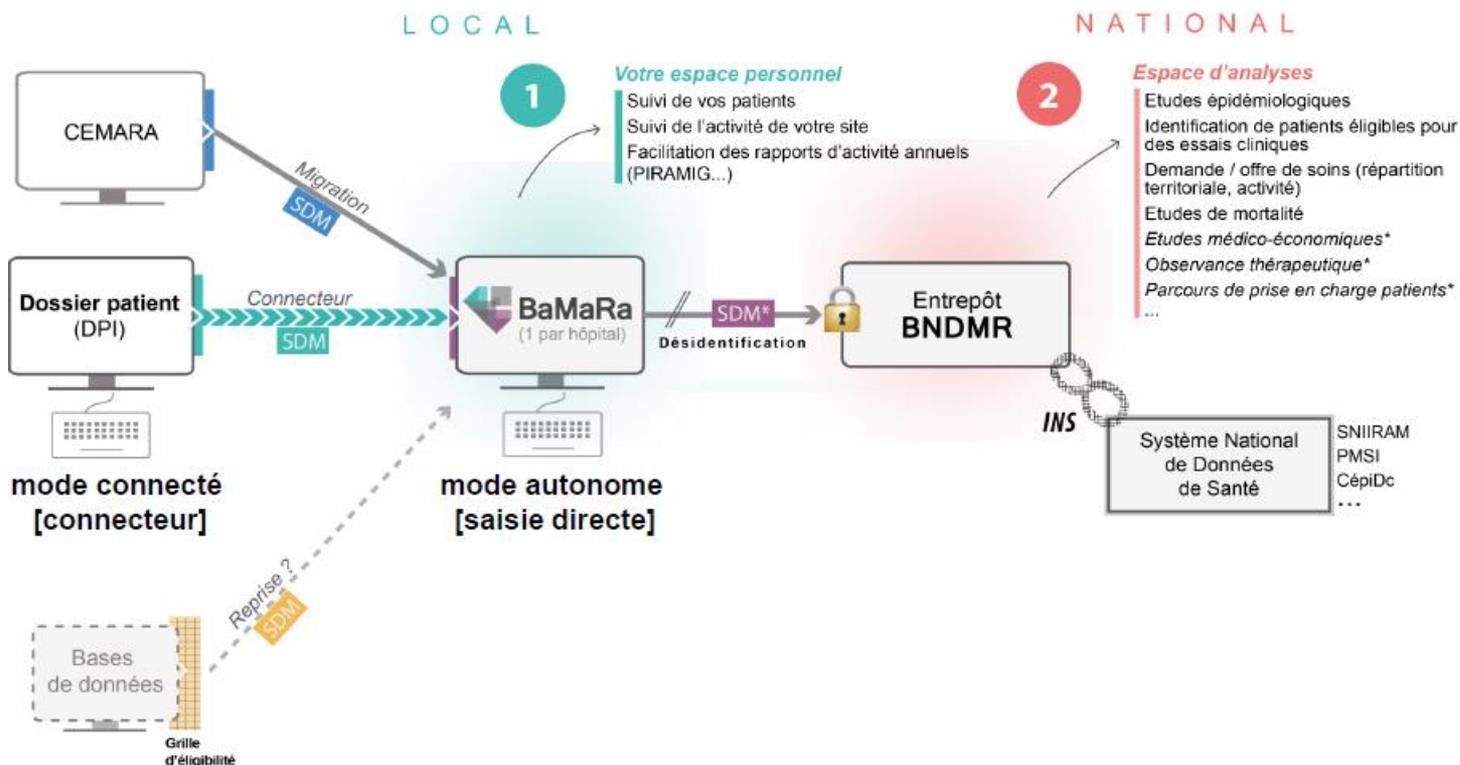
Toutes filières



Filnemus

- Formulaire DPI
- CEMARA seul
- BaMaRa web seul
- Aucun outil de saisie du SDM
- Attente du mode connecté (après APP)
- Attente du mode connecté (APP)

# Avancement entrepôt BNDMR



➤ Autorisation de la **CNIL** obtenue en **octobre 2019**

➤ Envoi en cours par la cellule opérationnelle BNDMR aux CH/CHU d'une **convention relative à la constitution de l'entrepôt BNDMR**

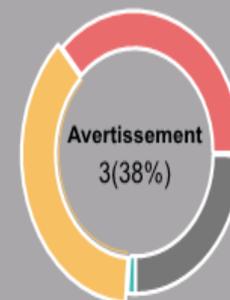


Nouvelle fiche patient



Nom patient, id  
local, id

Mes fiches



Fiches  
**8**

Référent de  
**0**

Fiches dans le site : 8

# Problème du codage dans BAMARA

Mes dernières fiches patient cré

elise XX

Robert DURAND - Hyperlipidémie combinée Confirmé

Patient TEST - Confirmé

UJTKJWX CWCW BHDVVBXDBFCCN - Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A

foetus, Foetus de mère PEREFOETUS MEREFOETUS

André DUPONT - Indéterminé

a RR - Epidermodysplasie verruciforme Confirmé

R MA - Neuroépithéliome Probable

a RR - Epidermodysplasie verruciforme Confirmé

R MA - Neuroépithéliome Probable

Robert DURAND - Hyperlipidémie combinée Confirmé

Patient TEST - Confirmé

elise XX

André DUPONT - Indéterminé

UJTKJWX CWCW BHDVVBXDBFCCN - Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A

foetus, Foetus de mère PEREFOETUS MEREFOETUS

➤ 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) \***

**Maladie rare (Orphanet)**

Maladie rare (Orphanet)

**Description clinique**

**Signes atypiques**

**Gènes (HGNC)**

Informations génétiques complémentaires (optionnel)



Données administratives | Prise en charge | **Diagnostic** | Activité

Anté/néonatal | Recherche

Diagnostic #1

Pas de code Orpha

Code Orpha

Pas de Code Orpha

Statut actuel du diagnostic \*

En cours

Probable

**Confirmé**

Indéterminé

Analysés par la BNDMR

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

Clinique

Test génétique

Biochimique

Biologique

Imagerie

Autre

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

\* Douleur neuropathique

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

**Approprié**

XÂX aux premiers signes \*

Anténatal

à la naissance

**Postnatal**

Non déterminé

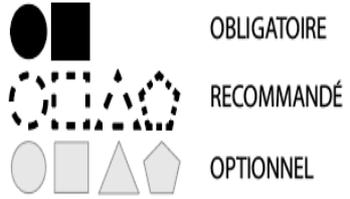
# FILNEMUS: un diagnostic pour tous

## classification des patients selon l'état du diagnostic BAMARA

Plan un  
diagnostic  
pour tous

TYPE	SITUATION DIAGNOSTIQUE	CODE BAMARA
Type 1	<p>Il s'agit des patients ayant un <b>diagnostic précis</b> de :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ <b>maladie non génétique</b> (ex : myasthénie avec anticorps anti-MuSK, myosite à inclusions certaine sur le plan clinique et histologique, neuropathie à anticorps anti-MAG, dermatomyosite à anti-Mi2, etc)</li> <li>▪ <b>maladie génétique avec identification de la ou des mutations génétiques causales</b> (ex : DMD (mutation précise), dystrophie myotonique de Steinert (nombre de répétition de triplets), neuropathie amyloïde familiale (mutation du gène TTR), SMA (type avec nombre de copies SMN2), etc).</li> </ul>	Diagnostic confirmé
Type 2	<p>Il s'agit des patients présentant :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ un <b>phénotype clinique bien déterminé sans mutation génétique causale identifiée</b> (ex : CMT sans autre précision, SMC sans autre précision, etc.)</li> <li>▪ des <b>lésions anatomopathologiques caractéristiques sans mutation génétique causale identifiée</b> (ex : myopathie à bâtonnets, myopathie à « central-core », etc)</li> <li>▪ un <b>déficit protéique sans mutation génétique causale identifiée</b> (ex : dystrophinopathie, déficit en dysferline, etc)</li> <li>▪ une <b>maladie dysimmune sans marqueur immunologique</b> (ex : myasthénie « séronégative », myopathie nécrosante auto-immune sans auto-anticorps, etc)</li> </ul>	Diagnostic suspecté
Type 3	<p>Il s'agit des patients ayant un <b>diagnostic de maladie neuromusculaire identifiée non typée</b> (syndromique) ou <b>de groupe de maladies</b> (ex : myopathie des ceintures, myopathie rétractile, mononeuropathie multiple etc.)</p>	Diagnostic en cours
Type 4	<p>Il s'agit des patients ayant une <b>maladie neuromusculaire possible sans autre précision</b> (ex : intolérance à l'effort, myalgies chroniques, déficit moteur distal des membres inférieurs, etc)</p>	Diagnostic non déterminé

## Règles de codage



	diagnostic "en cours / initial"	diagnostic "probable / suspecté"	diagnostic confirmé	diagnostic "non déterminé"
 diagnostic [ORPHACODE]				—
 investigations réalisées				
descripteurs complémentaires	 phénotype			
	 gène (HGNC)			
	 A discuter: soit type 4+5, soit type 4	 Type 3	 Type 1	 Type 2

Orphanet vient de remettre à jour son thésaurus sans en discuter avec les filières. Nombreuses entités non référencées



Données administratives Prises en charge **Diagnostic**

Recherche

+ Diagnostic #1

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

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

➤ 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) \*

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

- 
- HPO
  - CIM-10
  - ORPHA
  - LDDB-fr

- 
- HPO
  - CIM-10

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

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

**Maladie rare (Orphanet)** Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en calpaïne x v

**Description clinique** x Dystrophie musculaire des ceintures ▼

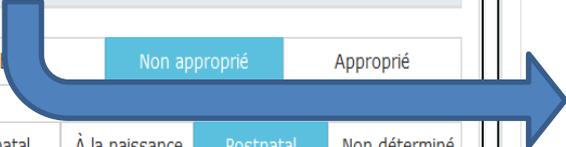
**Signes atypiques** x Hépatomégalie x Alopécie progressive

- HPO
- CIM-10
- ORPHA
- LDDB-fr

**Informations génétiques complémentaires (optionnel)**

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

**XÂXge aux premiers signes \*** Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé



**Informations génétiques complémentaires (optionnel)**

**Gènes (HGNC)** x CAPN3

**Résumé des anomalies chromosomiques**

Quantité de matériel génétique ▼

Nb chromosomes ▼ Chromosomes sexuels ▼  Mosaïque

Types d'anomalies

**Anomalie par chromosome**

Anomalie ▼

Chromosome ▼ x

Ajouter

**Autres descriptions**

Internet | Mode protégé : désactivé

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) \*

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Code orpha s'il existe

Description clinique

Myopathie des ceintures



Signes atypiques

Surdité



Myocardiopathie

Gènes (HGNC)

Gène identifié s'il existe

Informations génétiques complémentaires (optionnel)



Pétales spécifiques neuropathie ou myopathie

# Projet 2020

## le thésaurus MNM

- Harmoniser le codage dans la filière pour identifier facilement des groupes de patients à l'échelon de la filière
- Etablir un mode de codage identique au sein de FILNEMUS
- Il existe un thésaurus déjà sélectionné par la filière. L'adapter au thésaurus BAMARA et définir pour chaque item le codage à entrer: manuel de codage online (site de Filnemus ou BAMARA)
- Recontacter Orphanet pour travailler le thésaurus en commun