

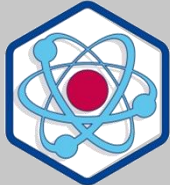
**FILSLAN**  
Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

filière de santé  
  
maladies rares

# Guide de Codage



Pour un codage facilité et  
homogène des données maladies  
rares



**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

# Sommaire

## Bonnes pratiques de codage

- [Liste de variables requises dans le Set de Données Minimal](#)
- [Information du patient](#)
- [Prise en charge et activité Hors label](#)
- [Statut du diagnostic](#)
- [Renseigner un diagnostic: les codes Orphanet](#)
- [Renseigner des signes cliniques](#)
- [Malade/non malade et sujet apparemment sain \(présymptomatiques\)](#)
- [Pochette et propositus](#)
- [Coder l'errance diagnostique](#)
- [Coder l'impasse diagnostique](#)
- [Cas particuliers: Coder ou ne pas coder l'activité?](#)

## Les spécificités du codage Filslan

- [Codes Orphanet](#)
- [Codes HPO et CIM-10](#)
- [Les maladies du neurone moteur](#)
- [Codage des SLA génétiques](#)
- [SLA associée à syndrome parkinsonien](#)
- [SLA associée à une ataxie cérébelleuse](#)
- [SLA associée à une dysautonomie](#)
- [Exemple de codage: les paraparésies spastiques](#)
- [Exemples de codage: neuropathies à blocs et paralysie bulbaire progressive](#)

Comment s'inscrire à BaMaRa ?

Liens utiles

A venir dans BaMaRa

Le cartouche génomique

Le recueil complémentaire Filslan

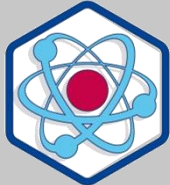


Sommaire interactif et  
Retour au sommaire  
en 1 clic en cours de  
navigation



## **Les bonnes pratiques du codage**

*Accéder à la page  
Guides et bonnes pratiques BNDMR*



# Liste des variables requises dans BaMaRa

(**en rouge** : obligatoire pour créer une fiche patient ; **en bleu** : pour que la fiche soit en statut valide)

## Non opposition

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

## Caractérisation du patient

- **Malade/Non malade** (non-malade : ni atteint de MR ni porteur sain)

## Données administratives

- **Nom de naissance**
- **Prénom**
- **Date de naissance**
- **Sexe**
- **Si fœtus** : nom de naissance et prénom de la mère, date de début de grossesse, sexe du fœtus
- **Si fin de grossesse** : date de naissance, nom de naissance, prénom, sexe
- **Lieu de naissance**
- **Lieu de résidence**
- **Si fœtus** : grossesse multiple, lieu de résidence de la mère
- **Si fin de grossesse** : type de fin de grossesse, lieu de naissance, date du décès
- **Si patient décédé** : date du décès

## Prise en charge

- Centre de rattachement du patient
- Date d'inclusion du patient dans le centre
- Médecin référent maladie rare
- Personne ou structure ayant adressé initialement le patient

## Diagnostic et histoire de la maladie

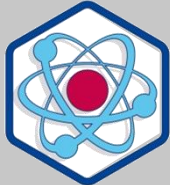
- Statut actuel du diagnostic
- Type d'investigation(s) réalisée(s)
- Diagnostic (ORPHA) ou description clinique
- Gène si applicable
- Appréciation du diagnostic à l'entrée dans le centre
- Age aux premiers signes
- Age au diagnostic

## Activité

- Date de l'activité
- Centre pour lequel l'activité est déclarée
- Contexte
- Objectif(s)
- Profession(s) des intervenant(s)

Attention, le nom de l'intervenant n'est pas obligatoire mais pour PIRAMIG, en fonction du nombre d'intervenants indiqués les activités compteront pour des questions différentes  
Voir les méthodes de calcul sur :  
<https://www.bndmr.fr/exploiter/donnees-site/piramig/>

Télécharger le document « Set de Données Minimal » de la BNDMR



# Information du patient

## Note d'information CNIL pour BaMaRa

- Information générale relative à l'**informatisation des données de santé** dans le cadre du soin
- Saisie du SDM dans le recueil spécifique du DPI ou dans l'application BaMaRa
- Doit être adaptée à chaque établissement
- Doit être affichée dans les services, lieux de passage du patient

## Information individuelle relative à l'usage des données (désidentifiées) à des fins de recherche (BNDMR)

- Information légale (non modifiable) à remettre au patient sous forme d'une note papier
- Pas un consentement (pas de signature)
- A remettre dès signature de la convention BNDMR par l'établissement
- Permet au patient de comprendre l'usage possible de ses données et de s'y opposer s'il le souhaite
- Permet de cocher la case en haut de la fiche BaMaRa/formulaire MR dans le DPI :

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



*Opposition à toute réutilisation de ses données*

**Si la case n'est pas cochée** : les données du patient ne seront pas envoyées à la BNDMR

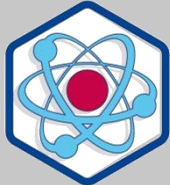
## Cas des patients déjà saisis dans CEMARA, BaMaRa ou dans le DPI

La CNIL a octroyé une dérogation d'information des patients pour les données collectées en rétrospectif.

Cependant, si le patient déjà saisi revient dans le Centre MR, il faudra lui remettre la note d'information individuelle.

*Télécharger la Page  
d'information  
patient BNDMR*

*Télécharger le Modèle de note  
d'information patients  
BaMaRa*



**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

# Prise en charge et Activité Hors label

Le patient est adressé pour suspicion de maladie rare mais sa pathologie ne relève pas de la labellisation du centre

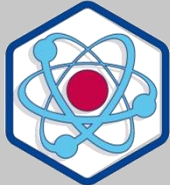


Cette activité peut être valorisée dans le cadre d'une future demande de labellisation pour cette spécialité mais ne sera pas prise en compte dans la file active

**Centre pour lequel l'activité est déclarée \***

**Lieu de l'activité**

  
  
**Hors label**



**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

# Statut du diagnostic (Etat du diagnostic à ce jour)

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

+ Diagnostic #1

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

**En cours** : Le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible. *Le diagnostic ne doit pas être renseigné*

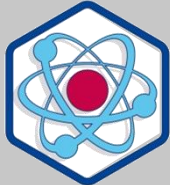
**Probable** : (suspicion) L'hypothèse diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. Cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour. *Le diagnostic doit être renseigné*

**Confirmé** : Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser par la suite. *Le diagnostic doit être renseigné*

**Indéterminé** : Le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. Cela peut être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examens diagnostiques ou à des examens non contributifs. L'investigation est terminée ou impossible à réaliser, ou l'investigation ne permet pas de situer le diagnostic dans la nomenclature médicale actuelle. **Patient en Impasse Diagnostique.** *Le diagnostic ne doit pas être renseigné*

*Le niveau de diagnostic doit correspondre à la situation réelle du patient et doit évoluer à chaque activité en fonction de la clinique et des résultats des examens*





# Renseigner un diagnostic: les codes Orphanet

Utiliser **impérativement** un code ORPHA

Seuls les codes ORPHA de maladie rare sont disponibles dans le champ « Maladie Rare (Orphanet) »

Renseigner le champ « gène(s) » si le gène muté a été identifié

Si la maladie ne peut pas (diagnostic indéterminé) ou pas encore (diagnostic en cours) être identifiée:

Renseigner les signes cliniques dans le champ « description clinique » : nomenclature plus large (Code ORPHA de groupes de maladies, HPO, CIM-10)

> 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) \***

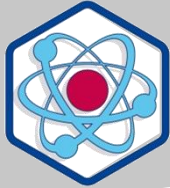
**Maladie rare (Orphanet)**  **CODE ORPHA maladie ou sous type de maladie**

**Description clinique**  ▼-

**Signes atypiques**  ▼-

**Gènes (HGNC)**





# Renseigner des signes cliniques

## Par défaut, la recherche de signes cliniques se fait sur :

- **HPO** : Human Phenotype Ontology – thésaurus des phénotypes/symptômes  
(ex : HPO 0001276 hypertonie)
- **CIM-10** : Classification Internationale des Maladies – actes  
(ex : CIM-10 Z93.1 gastrostomie)
- Codes **ORPHA** des **groupes de maladies** Orphanet
- Les signes cliniques peuvent être ajoutés sans diagnostic décrit, ils permettront d'effectuer des recherches de patients plus facilement
- Les **signes atypiques** correspondent aux signes inhabituels associés au diagnostic de la maladie rare observée chez le patient (CIM-10 et HPO)

# Renseigner des signes cliniques

- Exemples de signes cliniques

- En jaune : HPO
- En violet : CIM-10

**Description clinique**

Hoffmann sign
  Hypertonie
  Fasciculations
  Amyotrophie
  Dysarthrie
  Dysphagie

Salivation excessive
  Fasciculation de la langue
  Myoclonie du menton

Dépendance envers un respirateur : ventilation par masque nasal
  Gastrostomie

Dépendance envers un respirateur : ventilation par trachéostomie

**Statut actuel du diagnostic \***

En cours
  Probable
  Confirmé
  Indéterminé

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

Clinique

**Maladie rare (Orphanet)**

Sclérose latérale amyotrophique

**Description clinique**

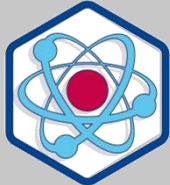
Dysarthrie
  Dysphagie
  Fasciculations
  Hypertonie

**Signes atypiques**

Dysesthésie
  Douleur neuropathique

**Gènes (HGNC)**





# Malade/non malade et sujet apparemment sain (présymptomatiques)

Le patient est vu dans le cadre d'une étude familiale, un diagnostic présymptomatique ou différentiel

Une fiche patient est créée: données administratives, prise en charge, activité et diagnostic avec le statut « en cours » mais le champ « Maladie rare » reste vide en attendant le résultat des investigations (on pourra ajouter un commentaire « étude familiale » par exemple)

Investigations réalisées (imagerie, génétique, biochimique...)

Résultats positifs

Le nom de la maladie est saisi dans l'onglet diagnostic, le statut est « confirmé ». Les données génétiques sont ajoutées s'il s'agit d'une maladie génétique

Si le patient est asymptomatique, l'item « sujet apparemment sain » est coché dans les données génétiques

Sujet apparemment sain  Oui  Non



Résultats négatifs pour la maladie rare recherchée

Le module diagnostic est supprimé. Dans la partie administrative, on peut ajouter un commentaire « non malade pour maladie XXX.

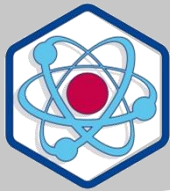
Si le patient n'a aucun autre diagnostic enregistré, l'item « non malade » est coché dans la partie administrative

Malade  Non-malade

**Confirmé** **Porteur sain** SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE

Maladie rare (Orphanet) Sclérose latérale amyotrophique (#803)





**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

## Pochette et propositus

Lorsque plusieurs patients d'une même famille sont suivis dans le même centre, ils peuvent être associés au sein d'une pochette.

Pochette de [redacted]

Aucun membre. [Gérer la pochette](#)



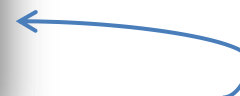
Pochette de [redacted]

[redacted] ne fait pas encore partie d'une pochette familiale.

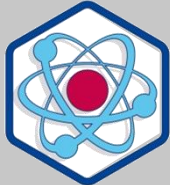
[+ Créer](#) une nouvelle pochette : [redacted] est le propositus

[Rattacher](#) [redacted] à une pochette existante

Le **propositus** est le premier patient de la pochette à être suivi dans le centre



Les autres membres y seront rattachés via leur propre fiche BaMaRa



**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

## Coder l'errance diagnostique

L'errance diagnostique correspond à la période entre la date d'apparition des premiers symptômes et la date de diagnostic

|                           |   |                                      |  |                                     |                                     |
|---------------------------|---|--------------------------------------|--|-------------------------------------|-------------------------------------|
| 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="66"/> ans et <input type="text" value="7"/> 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="67"/> ans et <input type="text" value="11"/> mois | <input type="text"/>                 | <input type="text" value="aujourd'hui"/>   |                                     |                                     |

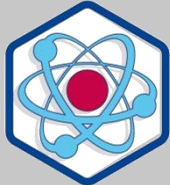
Le champ « Maladie Rare (Orphanet) » doit être vide pendant la période d'errance et jusqu'à ce que le diagnostic soit posé sauf si le diagnostic est probable et en attente de confirmation

En sélectionnant « postnatal », le champ « âge » apparaît.

Il est **obligatoire**.

Un âge approximatif est préférable à une absence de remplissage

Le choix de l'item « non déterminé » est réservé aux porteurs sains pour l'âge aux premiers signes, et aux patients en cours de diagnostic pour l'âge au diagnostic



**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

## Coder l'impasse diagnostique

L'identification des patients en impasse diagnostique est une des missions des centres Maladies Rares

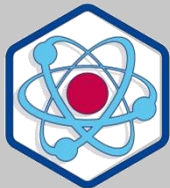
Un patient est considéré en impasse diagnostique lorsque son diagnostic de SLA est cliniquement possible sans critères « Gold Coast » depuis plus de 3 ans  
La date de référence est celle du 1<sup>er</sup> recueil

Son statut diagnostique doit alors être modifié en « Indéterminé » et l'intitulé de la maladie rare doit être supprimé

A venir dans le recueil complémentaire: Cette définition donnera lieu à un calcul automatique à partir des données saisies. Une alerte s'affichera dès que les critères seront remplis

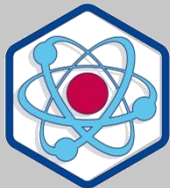
### Définition DGOS

*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.



# Activités: Codage des cas particuliers 1

| Activité   | A coder?   | Si oui, comment?  | Commentaire   |
|--|------------|---|---|
| Actes médicaux non spécifiques aux maladies rares (ex : dialyse, saignée, perfusion, etc.)   | <b>NON</b> |   |   |
| Actes médicaux réalisés au bloc opératoire   | <b>NON</b> |   | 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  | <b>OUI</b> | 1 fiche par patient / 1 activité de consultation par patient                    | Y compris quand les membres de la famille sont vus durant la même consultation Attention : pour chacun des membres présents il s'agira d'une consultation, pour les autres il s'agira d'un « avis sur dossier en consultation » |
| Consultation téléphonique programmée avec un patient entraînant un compte-rendu mais sans visioconférence  | <b>OUI</b> | Contexte « Téléconsultation »   | La définition de téléconsultation est alignée avec la définition courante   |
| 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   | <b>NON</b> |   |   |
| 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. | <b>OUI</b> | 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  | <b>NON</b> |   | 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 MDPH  | <b>NON</b> |   | 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  | <b>NON</b> |   | 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   |
| Exploration fonctionnelle  | <b>NON</b> |   | 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   | <b>NON</b> |   |   |



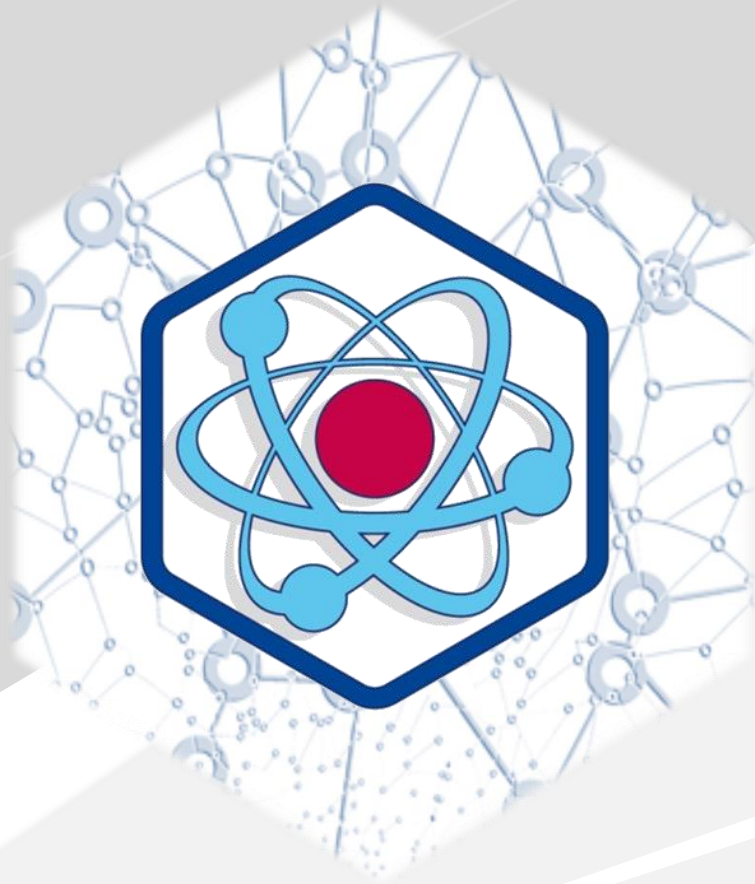
**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

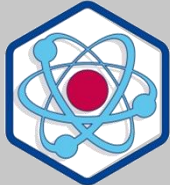
## Activités: Codage des cas particuliers 2

| Activité  | A coder?   | Si oui, comment?  | Commentaire   |
|---|------------|---|---|
| Actes infirmiers lors d'une consultation en présence d'un médecin   | <b>OUI</b> | 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                                 | <b>OUI</b> | Contexte : 'Consultation' ;<br>Objectif : 'Education thérapeutique'   |   |
| Séance de kinésithérapie  | <b>OUI</b> |   |   |
| Kinésithérapeute sollicité.e par un.e collègue d'autres services hospitaliers   | <b>NON</b> |   |   |
| Visites à domicile des ergothérapeutes du site MR pour mettre en place les aménagements au domicile du patient            | <b>OUI</b> | Lieu de la consultation : 'Autre' avec précision de la ville ;<br>Contexte : 'autre' en précisant visite à domicile ; Objectifs : 'mise en place de la prise en charge' |   |
| Consultation avec un.e psychologue  | <b>OUI</b> |   |   |
| Consultation avec un.e diététicien.ne   | <b>OUI</b> |   |   |
| Diététicien.ne sollicité.e par les prestataires de service à domicile pour tous les réglages de sondes, gastrostomie etc. | <b>NON</b> |   |   |
| Participation d'un.e ARC à une consultation, dans le cadre d'une intervention sur un essai clinique                       | <b>NON</b> |   |   |
| Actes réalisés en laboratoire   | <b>NON</b> |   |   |





## Les spécificités du codage Filslan

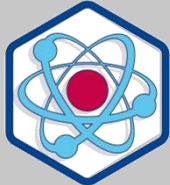
**FILSLAN**Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

# Codes ORPHA Filslan

|             |   |
|-------------|---|
| ORPHA2912   | Poliomyélite  |
| ORPHA803    | Sclérose latérale amyotrophique                                       |
| ORPHA481    | Maladie de Kennedy  |
| ORPHA1496   | Syndrome d'agésésie du corps calleux-neuropathie                      |
| ORPHA70     | Amyotrophie spinale proximale   |
| ORPHA1145   | Arthrogrypose distale liée à l'X                                      |
| ORPHA1216   | Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante         |
| ORPHA2524   | Hypoplasie pontocérébelleuse type 2                                   |
| ORPHA2254   | Hypoplasie pontocérébelleuse type 1                                   |
| ORPHA1217   | Syndrome d'atrophie spinale-ophtalmoplégie-syndrome pyramidal         |
| ORPHA2942   | Syndrome post-poliomyélite  |
| ORPHA35689  | Sclérose latérale primitive   |
| ORPHA53739  | Neuropathie motrice distale héréditaire                               |
| ORPHA65684  | Amyotrophie monomélique   |
| ORPHA73245  | Syndrome d'amyotrophie spinale-malformation de Dandy-Walker-cataracte |
| ORPHA83330  | Amyotrophie spinale proximale type 1                                  |
| ORPHA83418  | Amyotrophie spinale proximale type 2                                  |
| ORPHA83419  | Amyotrophie spinale proximale type 3                                  |
| ORPHA83420  | Amyotrophie spinale proximale type 4                                  |
| ORPHA85146  | Syndrome scapulo-péronier neurogénique type Kaeser                    |
| ORPHA97229  | Déficit en transporteur de riboflavine                                |
| ORPHA98503  | Maladie du motoneurone  |
| ORPHA98505  | Maladie génétique du motoneurone                                      |
| ORPHA98506  | Maladie acquise du motoneurone  |
| ORPHA98920  | Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1                 |
| ORPHA99965  | Syndrome d'O'Sullivan-McLeod  |
| ORPHA100998 | Paraplégie spastique autosomique dominante type 17                    |
| ORPHA137867 | Maladie du motoneurone type Madras                                    |
| ORPHA139518 | Neuropathie motrice distale héréditaire type 1                        |

|             |  |
|-------------|--|
| ORPHA139525 | Neuropathie motrice distale héréditaire type 2                                     |
| ORPHA139536 | Neuropathie motrice distale héréditaire type 5                                     |
| ORPHA139547 | Amyotrophie spinale distale type 3   |
| ORPHA139552 | Neuropathie motrice distale héréditaire type Jerash                                |
| ORPHA139557 | Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3                              |
| ORPHA139589 | Neuropathie motrice distale héréditaire type 7                                     |
| ORPHA140465 | Neuropathie motrice distale héréditaire autosomique dominante                      |
| ORPHA140468 | Neuropathie motrice distale héréditaire autosomique récessive                      |
| ORPHA206580 | Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance                |
| ORPHA206701 | Amyotrophie bulbo-spinale  |
| ORPHA206704 | Amyotrophie bulbo-spinale de l'enfant  |
| ORPHA206707 | Amyotrophie bulbo-spinale de l'adulte  |
| ORPHA206710 | Amyotrophie spinale généralisée  |
| ORPHA207012 | Amyotrophie spinale associée à une malformation du système nerveux central         |
| ORPHA209335 | Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte                    |
| ORPHA209341 | Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance sans contractures |
| ORPHA211037 | Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante                                |
| ORPHA247604 | Sclérose latérale primitive juvénile   |
| ORPHA276435 | Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte                       |
| ORPHA293168 | Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire                               |
| ORPHA300605 | Sclérose latérale amyotrophique juvénile   |
| ORPHA314485 | Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune                          |
| ORPHA357043 | Sclérose latérale amyotrophique type 4   |
| ORPHA363447 | Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance                   |
| ORPHA363454 | Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance avec contractures |
| ORPHA397744 | Syndrome de neuropathie périphérique-myopathie-raucité de la voix-surdité          |
| ORPHA404521 | Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2                              |
| ORPHA404538 | Neuropathie motrice distale héréditaire liée à l'X                                 |
| ORPHA431255 | Amyotrophie spinale scapulo-péronière  |

Retour au  
sommaire*Consulter la Base de Données Orphanet, données génotypiques (OMIM) et phénotypiques (HPO)*

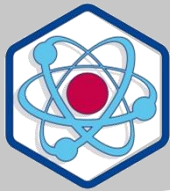


# Code HPO et CIM-10 (liste non exhaustive)

| SIGNES CLINIQUES                                 | CODE HPO    |
|--|-------------|
| Amyotrophie distale                              | HPO 0003693 |
| Amyotrophie distale du membre inférieur          | HPO 0008944 |
| Amyotrophie généralisée                          | HPO 0003700 |
| Amyotrophie généralisée des membres              | HPO 0009055 |
| Amyotrophie spinale                              | HPO 0007269 |
| Amyotrophie-Skeletal muscle atrophy              | HPO 0003202 |
| Anarthrie  | HPO 0002425 |
| Anomalie des neurones moteurs                    | HPO 0002450 |
| Anomalie de la salivation                        | HPO 0100755 |
| Atrophie de la langue                            | HPO 0012473 |
| Atrophie musculaire proximal du membre inférieur | HPO 0008956 |
| Brisk reflexes                                   | HPO 0001348 |
| Chin myoclonus/myoclonie du menton               | HPO 0012462 |
| Cognitive impairment/altération cognitive        | HPO 0100543 |
| Crampes musculaires                              | HPO 0003394 |
| Dysarthrie                                       | HPO 0001260 |
| Dysarthrie spastique                             | HPO 0002464 |
| Dysexhésie                                       | HPO 0012534 |
| Dysphagie  | HPO 0002015 |
| Dysphonie  | HPO 0001618 |
| Dyspnée  | HPO 0002094 |
| Faiblesse musculaire                             | HPO 0001324 |
| Fasciculations                                   | HPO 0002380 |
| Fasciculations de la langue                      | HPO 0001308 |
| Fasciculations des membres                       | HPO 0007289 |
| Hoffmann sign                                    | HPO 0031993 |
| Hypertonie                                       | HPO 0001276 |
| Hypertonie des membres                           | HPO 0002509 |
| Hypertonie du MI                                 | HPO 0006895 |
| Hypertonie du MS                                 | HPO 0200049 |
| Hypoventilation                                  | HPO 0002791 |
| Hypoventilation épisodique                       | HPO 0004881 |
| Hypoventilation nocture                          | HPO 0002877 |
| Insuffisance respiratoire                        | HPO 0002093 |
| Insuffisance respiratoire restrictive            | HPO 0002111 |
| Labilité émotionnelle                            | HPO 0000712 |
| Maladie du neurone moteur inférieur              | HPO 0002366 |
| Oral motor hypotonia                             | HPO 0030190 |
| Orthopnea  | HPO 0012764 |

| SIGNES CLINIQUES                  | CODE HPO    |
|-----------------------------------|-------------|
| Paralysie bulbaire                | HPO 0001283 |
| Paraparésie                       | HPO 0002385 |
| Paraparésie spastique             | HPO 0002313 |
| Paraparésie spastique progressive | HPO 0007199 |
| Perte de poids                    | HPO 0001824 |
| Réflexes tendineux réduits        | HPO 0001315 |
| Salivation excessive              | HPO 0003781 |
| Signe de Babinski                 | HPO 0003487 |
| Signes bulbaires                  | HPO 0002483 |
| Signes pseudobulbaires            | HPO 0002200 |
| Spasticité                        | HPO 0001257 |
| Spasticité des muscles pharyngés  | HPO 0002501 |
| Spasticité du MI                  | HPO 0002061 |
| Spasticité du MS                  | HPO 0006986 |
| Spasticité spastique              | HPO 0002191 |
| Steppage                          | HPO 0003376 |
| Trouble d'alimentation            | HPO 0011968 |
| Troubles de l'alimentation        | HPO 0100738 |

| Intitulé CIM-10  | Code           |
|--|----------------|
| Dépendance envers un respirateur : ventilation par trachéostomie | CIM-10 Z99.1+0 |
| Dépendance envers un respirateur : ventilation par masque nasal  | CIM-10 Z99.1+1 |
| Dépendance envers un fauteuil roulant                            | CIM-10 Z99.3   |
| Douleur neuropathique  | CIM-10 R52.10  |
| Gastrostomie   | CIM-10 Z93.1   |
| Soins palliatifs   | CIM-10 Z51.5   |
| Autres ?   |                |



# Maladies du neurone moteur

## Complexe SLA

### SLA sporadiques

Sclérose Latérale Amyotrophique (ORPHA:803):

- Forme classique (spinale ou bulbaire)
- Flail Arm (Diplégie Amyotrophique Brachiale)
- Flail Leg (SLA pseudo polynévritique)

Atrophie Musculaire Progressive (ORPHA:454706)

SLA Associées:

- SLA/DLFT (ORPHA:275872):  
SLA-DFT; SLA-ci; SLA-bvi et SLA-ci-bvi
  - Avec ataxie cérébelleuse
  - Avec parkinsonisme (ORPHA:90020) (Complexe SLA-Parkinson-démence)
  - Avec parkinsonisme sans troubles cognitifs
- Sclérose Latérale Primitive (ORPHA:35689)

### SLA génétiques

#### Familiales et non familiales

Liée à mutation *C9orf72* (50%) -> *FTD-ALS1*

Liée à mutation *SOD1* (20%) -> *ALS1*

Liée à mutation *FUS* (4%) -> *ALS6*

Liée à mutation *TDP43*-> *ALS10*

Liée à mutation *TBK1*-> *FTD-ALS4*

etc .... (Classée SLA 1 à 20 –codes ORPHA. Mais plus de 40 gènes connus : *NEK1*, *UBQLN2*, *ALS2*, *KIF5A*, *CHCHD10*, *OPTN*, *C21orf2*, *VCP*, *TUBA4A* .....)

Pas de codes ORPHA spécifiques par gène

## Autres maladies du neurone moteur

Amyotrophie bulbo spinale liée à l’X (Maladie de Kennedy – ORPHA:481)

Leucodystrophie par mutation *GFAP* (Maladie d’Alexander – ORPHA:58)

Paraparésies Spastiques Héréditaires (SPG - >70 gènes connus) (ORPHA:685)

Amyotrophies Spinales (Type 3 et 4) (SMA – gènes *SMN*) (ORPHA:139547 - ORPHA:83420)

Syndrome de Mills (ORPHA:94091)

Atrophies monoméliques d’Hirayama (ORPHA:65684)

Syndrome FOSMN (neuronopathie sensitivomotrice à début facial - ORPHA:85162)

Poliomyélite virale (ORPHA:2912)

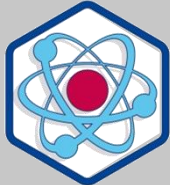
Syndrome post-polio (ORPHA:2942)

Myélopathies « inflammatoires » ou nécrotiques... :

Syndrome de Foix-Alajouanine (ORPHA:79093) ; Paraparésie spastique tropicale (ORPHA:289326)

Myélopathies cervicarthrosiques

Neuropathies à blocs proximaux (ORPHA:641)



## Codage des SLA génétiques

### Proposition de codage :

- Statut du diagnostic : confirmé si mutation trouvée par test génétique
- Technique(s) à préciser
- Champ « Maladie rare » : SLA (ORPHA:803)
- Champ « Gènes » : thésaurus HGNC, indiquer le gène muté

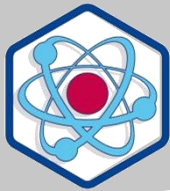
|  |                                 |          |                 |             |
|--|---------------------------------|----------|-----------------|-------------|
| <b>Statut actuel du diagnostic *</b>             | En cours                        | Probable | <b>Confirmé</b> | Indéterminé |
| <b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>     | * génétique                     |          |                 |             |
| <b>Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)</b> |                                 |          |                 |             |
| <b>Maladie rare (Orphanet)</b>                   | Sclérose latérale amyotrophique |          |                 | x ▼         |
| <b>Description clinique</b>                      |                                 |          |                 | ▼           |
| <b>Signes atypiques</b>                          |                                 |          |                 | ▼           |
| <b>Gènes (HGNC)</b>                              | * SOD1                          |          |                 |             |

# SLA associée à syndrome parkinsonien

## Proposition de codage :

- Champ « Maladie rare » : SLA (ORPHA:803)
- Champ « Signes atypiques »: Syndrome parkinsonien secondaire (CIM-10 G21)
- Champ « Description clinique », **au moins 1 des items suivants**:
  - Parkinsonisme (HPO 0001300)
  - Ophtalmoplégie Supranucléaire (HPO 0000623)
  - Instabilité posturale (HPO 0002172)
  - Dysphagie ou trouble de la déglutition associée à des anomalies neurologiques (HPO 138095)
  - Trouble du comportement en sommeil paradoxal (parasomnia) (HPO 0025234)
  - Trouble du comportement frontal (CIM-10 F69)

|                                |   |
|--------------------------------|---|
| <b>Maladie rare (Orphanet)</b> | Sclérose latérale amyotrophique   |
| <b>Description clinique</b>    | <div style="display: flex; flex-wrap: wrap; gap: 5px;"> <div style="border: 1px solid orange; padding: 2px;">* Ophtalmoplégie supranucléaire</div> <div style="border: 1px solid orange; padding: 2px;">* Instabilité posturale</div> <div style="border: 1px solid blue; padding: 2px;">* Trouble de la succion/déglutition associé à des anomalies neurologiques</div> <div style="border: 1px solid blue; padding: 2px;">* Parasomnia</div> <div style="border: 1px solid purple; padding: 2px;">* Trouble de la personnalité et du comportement chez l'adulte, sans précision</div> <div style="border: 1px solid orange; padding: 2px;">* Parkinsonisme</div> </div> |
| <b>Signes atypiques</b>        | <div style="border: 1px solid purple; padding: 2px;">* Syndrome parkinsonien secondaire</div>   |

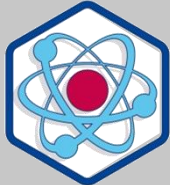


## SLA associée à une ataxie cérébelleuse

### Proposition de codage :

- Champ « Maladie rare » : SLA (ORPHA:803)
- Champ « Signes atypiques »: Ataxie cérébelleuse progressive (HPO 0002073)
- Champ « Description clinique », **au moins 1 des items suivants**:
  - Ataxie (HPO 0001251)
  - Tremblement intentionnel (HPO 0002080)
  - Dysarthrie (HPO 0001260)

|                                |   |     |
|--------------------------------|---|-----|
| <b>Maladie rare (Orphanet)</b> | <input type="text" value="Sclérose latérale amyotrophique"/>                  | x ▼ |
| <b>Description clinique</b>    | <input type="text" value="x Ataxie x Tremblement intentionnel x Dysarthrie"/> | ▼   |
| <b>Signes atypiques</b>        | <input type="text" value="x Ataxie cérébelleuse progressive"/>                | ▼   |



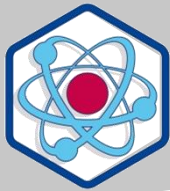
## SLA avec dysautonomie

### Proposition de codage :

- Champ « Maladie rare » : SLA (ORPHA:803)
- Champ « Signes atypiques »: Dysautonomie (HPO 0002459)
- Champ « Description clinique », **au moins 1 des items suivants:**
  - Impériosité mictionnelle (HPO 0000012)
  - Hypotension orthostatique (HPO 0001278)
  - Ophtalmoplégie (HPO 0000602)

|                                |  |   |   |
|--------------------------------|--|---|---|
| <b>Maladie rare (Orphanet)</b> | Sclérose latérale amyotrophique  | x | ▼ |
| <b>Description clinique</b>    | <span>x Impériosité mictionnelle</span> <span>x Hypotension orthostatique</span> <span>x Ophtalmoplégie</span> |   | ▼ |
| <b>Signes atypiques</b>        | <span>x Dysautonomie</span>  |   | ▼ |





# Exemple de codage: les paraparésies spastiques

- Paraplégie Spastique Héritaire (SPG - >70 gènes connus) ORPHA:685, groupe de pathologies
  - Paraplégie spastique héréditaire pure (ORPHA:102012), groupe de pathologies
  - Paraplégie spastique héréditaire complexe (ORPHA:102013), groupe de pathologies
  - Paraplégie spastique héréditaire pure ou complexe (ORPHA:320335), groupe de pathologies

## Classification Orphanet des maladies neurologiques rares

> [Maladie neurologique rare](#) ORPHA:98006

└ [Maladie neurodégénérative rare](#) ORPHA:182070 -

└ [Paraplégie spastique héréditaire](#) ORPHA:685 -

└ [Paraplégie spastique héréditaire pure](#) ORPHA:102012 -

└ [Paraplégie spastique autosomique dominante pure](#) ORPHA:100980 -

└ Paraplégie spastique autosomique dominante type 12 ORPHA:100993

└ Paraplégie spastique autosomique dominante type 19 ORPHA:100999

└ Paraplégie spastique autosomique dominante type 37 ORPHA:171612

└ Paraplégie spastique autosomique dominante type 41 ORPHA:320355

└ Paraplégie spastique autosomique dominante type 42 ORPHA:171863

└ Paraplégie spastique autosomique dominante type 73 ORPHA:444099

└ Paraplégie spastique autosomique type 72 ORPHA:401849

Codes ORPHA  
types de  
pathologies



**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

filière de santé



maladies rares

## Exemples de codage: neuropathies à blocs et paralysie bulbaire progressive

### Les neuropathies à blocs :

- Champ « Maladie rare »: Neuropathie motrice multifocale (ORPHA:641)  
(synonymes : MMN, MMNCB, NMMBC, neuropathie motrice multifocale à bloc de conduction)
- Champ « description clinique » : Neuropathie motrice démyélinisante (HPO 0007220)

### La paralysie bulbaire progressive :

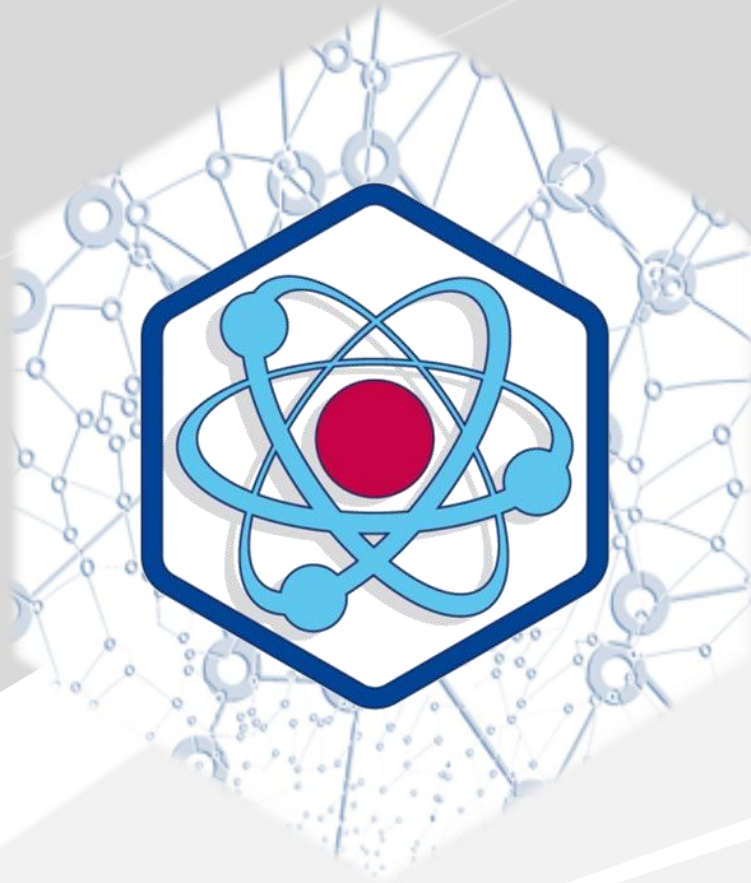
**Attention:** le code ORPHA:56965 correspond à la paralysie bulbaire progressive de l'enfant ou Maladie de Fazio-Londe. Pathologie redirigée sur déficit en transporteur de la riboflavine ORPHA:97229. **Ne pas utiliser ce code Orpha**

#### Proposition de codage:

En cas de pathologie bulbaire isolée d'évolution progressive:

- Diagnostic de SLA à début bulbaire

Ou - Diagnostic indéterminé: la champ « diagnostic » doit être vide



**A venir dans le set de  
données minimum de  
BAMARA:  
Le cartouche génomique**

**Disponibilité prévue dans  
BAMARA: Décembre 2022  
Pas disponible dans les DPI**

Les items sont encore amenés à évoluer pour être en  
adéquation avec le Plan France Médecine  
Génomique (PFMG)

*Télécharger la note  
explicative de la  
BNDMR*

# Evolutions (limitées) du SDM

Nouvel item

Confirmation génétique du diagnostic

Statut actuel du diagnostic \*

|          |          |          |             |
|----------|----------|----------|-------------|
| En cours | Probable | Confirmé | Indéterminé |
|----------|----------|----------|-------------|

|     |     |                         |
|-----|-----|-------------------------|
| Oui | Non | Non approprié / inutile |
|-----|-----|-------------------------|

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

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

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Nouveaux libellés: Encore amenés à changer

Âge au diagnostic \*

|           |                |           |            |               |
|-----------|----------------|-----------|------------|---------------|
| Anténatal | À la naissance | Postnatal | Postmortem | Non déterminé |
|-----------|----------------|-----------|------------|---------------|

Clinique

0 ans et 0 mois aujourd'hui

Affichage si confirmation génétique du diagnostic

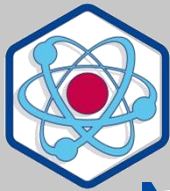
Âge au diagnostic \*

|           |                |           |            |               |
|-----------|----------------|-----------|------------|---------------|
| Anténatal | À la naissance | Postnatal | Postmortem | Non déterminé |
|-----------|----------------|-----------|------------|---------------|

Génétique

0 ans et 0 mois aujourd'hui

Retour au sommaire



**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

filière de santé



maladies rares

# Nouveau menu déroulant « informations génomiques complémentaires »

## Décomposé en 3 blocs

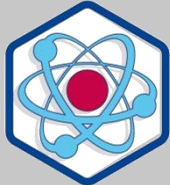
Informations génomiques complémentaires (optionnel) -

**Bloc précision des analyses effectuées**

**Bloc anomalie génique (si 1 gène au moins est renseigné)**

**Bloc anomalie chromosomique (si anomalie chromosomique est renseignée)**

Retour au  
sommaire



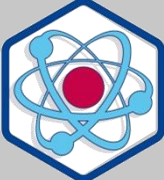
# Bloc précision des analyses effectuées

**Bloc précision des investigations génétiques effectuées**

Informations **génomiques** complémentaires (optionnel) -

Investigations génétiques réalisées

|  |   |               |               |
|--|---|---------------|---------------|
| <b>Précision de l'analyse moléculaire ciblée</b> | Analyse ciblée unique   | <b>panel</b>  | Ne sais pas   |
| <b>Stratégie d'analyse du panel</b>              | solo  | duo           | <b>Non</b>    |
| <b>Précision de l'analyse pangénomique</b>       | <b>Exome</b>  | <b>Génome</b> | Ne sais pas   |
| <b>Stratégie d'analyse de l'exome</b>            | solo  | duo           | <b>Trio +</b> |
| <b>Stratégie d'analyse du génome</b>             | solo  | duo           | <b>Trio +</b> |
| <b>Précision des autres méthodes</b>             | <ul style="list-style-type: none"> <li>Mutations dynamiques</li> <li>Anomalies de méthylation</li> <li>Signature épigénétique</li> <li>Transcriptomique</li> <li>Autres omics</li> <li>Cartographie optique</li> <li>Autre</li> </ul> |               |               |



# Bloc anomalie génique (si un gène au moins est renseigné)

Bloc anomalie génique (si 1 gène au moins est renseigné)

Informations génomiques complémentaires (optionnel) -

---

+ CFTR

PTPN11

ADN nucléaire     ADN mitochondrial

**Variation #1** Séquence nucléique de référence (RefSeq/LRG Id)

Variation nucléotidique (c. g. Etc)

Classe de la variation

Séquence protéique de référence (RefSeq/LRG Id)

Variation protéique (p.)

Status (homozygote/heterozygote/hémizygote)

Origine de la variation

De novo

paternelle

maternelle

inconnue

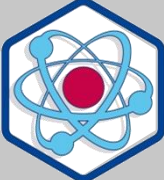
ajouter une variation impliquée dans ce gène

Mutation(s)  
(cas complexes à coder)

Répétable  
n fois

Nécessaire pour  
l'antériorité/CDA

Retour au sommaire



# Bloc anomalie chromosomique (si une anomalie chromosomique est renseignée)

Bloc anomalie chromosomique (si anomalie chromosomique est renseignée)

Informations génomiques complémentaires (optionnel)

**Anomalie chromosomique**

Mosaïque  
Tissu

**Anomalie par chromosome #1**

Génome de référence

Région impliquée (bandes)  x  x  x

Position génomique (ACPA)

Nombre de copies

**Anomalie de structure**

Formule chromosomique (cas complexes à coder)

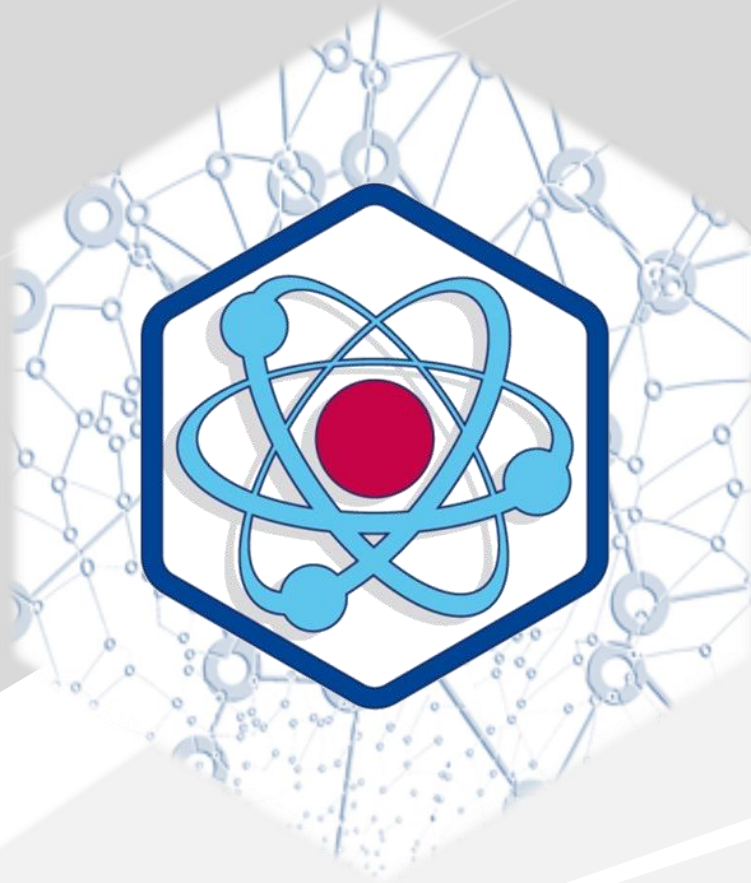
**Origine de la variation**

|                                |                                |            |         |
|--------------------------------|--------------------------------|------------|---------|
| <b>De novo</b>                 | Paternelle                     | Maternelle | Inconnu |
| dérivé du remaniement paternel | dérivé du remaniement maternel |            |         |

Variant causal du phénotype

Répétable n fois





**EN COURS DE  
DEVELOPPEMENT**

*Intégration prévue dans  
BaMaRa par la BNDMR après  
le cartouche génomique :  
décembre 2022*

## **Recueil complémentaire Filslan: les items qui le composeront**

Une adaptation des données  
présentes dans ce recueil sera faite  
en fonction de la version finale du  
cartouche génomique

*Un guide de remplissage spécifique  
au recueil complémentaire sera  
produit et diffusé en parallèle de  
son implémentation dans BaMaRa*

Retour au  
sommaire



# Recueil complémentaire

**Tous les items marqués par \* sont obligatoires** : au moins renseignés une fois à l'ouverture et si laissés inchangés : signifie qu'il n'y a pas d'arguments nouveaux de précision ou d'évolution.

## 1/ Bilan pratiqué (oui, si fait, non si non fait, les résultats ne sont pas à fournir)

|   |       |       |
|---|-------|-------|
| Examen clinique neurologique par neurologue expert*<br>(infobulle : neurologue du centre SLA sinon cocher Non)      | (O/N) | date* |
| Bilan biologique et hématologique standard*   | (O/N) | date* |
| ENMG*<br>(infobulle : rép oui si VCN 4 membres + Détection 4 territoires B/C/T/L +/- Stimulations répétitives 3 Hz) | (O/N) | date* |
| PEM (TST ou autre technique)*   | (O/N) | date* |
| TDM cérébrale *   | (O/N) | date* |
| TDM cervicale*  | (O/N) | date* |
| IRM cérébrale et/ou médullaire*<br>si non, préciser la raison*  | (O/N) | date* |
| Bilan immunologique (avec recherche gamopathie monoclonale)*  | (O/N) | date* |
| Analyse LCS avec électrophorèse*  | (O/N) | date* |
| Evaluation cognitivo comportementale*<br>(infobulle ECAS ± BNP)   | (O/N) | date* |
| Analyse génétique moléculaire (1 gène muté ou panel FilSLAN)*   | (O/N) | date* |
| Biopsie musculaire*   | (O/N) | date* |
| Scintigraphie de perfusion cérébrale (TEP-FDG/Scintigraphie HMPAO)*   | (O/N) | date* |

# Recueil complémentaire

## 2/ Eléments du diagnostic

### A) Arguments cliniques atteinte NMC

- ROT\* (HPO 0001348) vifs ou conservés territoire atrophié – (O/N), si oui région (C/L)\*  
Cutané plantaire\* extension-flexion-indifférent (si extension HPO 0003487),  
si extension ou indifférent : bilatéral (O/N)\*
- Hoffman\* (HPO 0031993) (O/N), si oui, bilatéral – (O/N)\*  
Tonus\* hypertonie (HPO 0001276) – (O/N), si oui, région (C/L)\*

### B) Arguments autres atteinte NMC

- IRM\* : Hyper signaux faisceaux pyramidaux- (O/N)  
PEM\* : diminution des ratios d'amplitude – (O/N) ; allongement des latences – (O/N)

### C) Arguments cliniques atteinte NMP

- Fasciculations\* (HPO 0002380) (O/N), si oui territoire (C/T/L)\*  
Atrophie musculaire\* (HPO 0003202) (O/N), si oui territoire (C/T/L)\*  
Déficience motrice\* (HPO 0001324) (O/N), si oui territoire (C/T/L)\*

### D) Arguments neurophysiologiques atteinte NMP

- Potentiels de fasciculation ou fibrillation ou ondes lentes positives\* – (O/N), si oui territoire (B/C/T/L)\*  
Recrutement et/ou potentiels unités motrices neurogènes \*- (O/N), si oui territoire (B/C/T/L)\*  
(infobulle a) si en régions cervicale et lombaire présent dans 2 muscles explorés ou b) si en régions bulbaire ou thoracique présent dans 1 muscle exploré)

### E) Arguments autres atteintes NMP

- CPK  $\geq$  500 (O/N)\* (infobulle : valeur max retrouvée à l'un des bilans biologiques réalisés)  
BM\* : Prédominance type de fibre - (O/N), type grouping - (O/N), fibres angulaires - (O/N)

## Recueil complémentaire

### F) Arguments atteinte bulbaire

Dysarthrie\* (HPO 0001260) - (O/N)

Dysphagie\* (HPO 0002015) - (O/N)

#### F1) Atteinte bulbaire NMP

Atrophie linguale\* (HPO 0012473) - (O/N)

Fasciculations linguales \* (HPO 0001308) - (O/N)

Hypersialorrhée\* (HPO 0003781) - (O/N)

Hypotonie/atonie vélaire\* (HPO 0030190) - (O/N)

#### F2) Atteinte bulbaire NMC

Reflexe masséterin vif \*- (O/N)

Exagération reflexe nauséeux\* (O/N)

Clonus mentonnier\* (HPO 0012462) (O/N)

Syndrome pseudo bulbaire\* (HPO 0002200) (O/N)

### G) Arguments d'atteinte cognitive et comportementale

Présence de troubles cognitifs et/ou comportementaux\* – (O/N) Si oui score échelle ECAS :...

### H) Arguments génétiques

ATCD familiaux même maladie neurologique\* (O/N)

ATCD familiaux de maladie neurodégénérative caractérisée \*(O/N), si oui préciser (texte court)\*

(infobulle : maladie de Parkinson ou autre syndrome parkinsonien, démence de type Alzheimer, démence à corps de Lewy, démence lobaire fronto-temporale, Chorée de Huntington, atrophie multi-systématisée)

ATCD familiaux de troubles psychiatriques ou de troubles cognitifs majeurs\* (O/N)



## Recueil complémentaire

### Partie génétique à revoir en fonction du Set de Données Minimum/cartouche génomique et classification du diagnostic

#### Mutation connue chez le malade\* : O/N

si oui, préciser\* :

nom du gène\* (info bulle : symbole, exemples SOD1, C9orf72, TARDBP, SETK, TBK1, OPTN....)

variant sur protéine\* (infobulle : sous le format exemple : p.D91A)

variant sur ADNc (infobulle : n° NCBI du transcrit et sa position sous le format, exemple NM\_000454.5, c1253c>t)

caractère\* : hétérozygote/homozygote

cas particulier\* : mutation intronique/délétion/insertion/autre/NSP

#### Mutation connue dans la famille\* : O/N

si oui, préciser\* :

nom du gène\* (info bulle : symbole, exemple SOD1, FUS, TARDBP ...)

variant sur protéine si connu (infobulle : sous le format exemple : p.D91A)

caractère\* : hétérozygote/homozygote/NSP

Cas particulier\* : mutation intronique/délétion/insertion/autre/NSP

Lien de parenté\* (info bulle : exprimé en terme de lien direct : père, mère, oncle ....)

# Recueil complémentaire

## 3/ Eléments évolutifs

**Atteinte ventilatoire\* (O/N)** (infobulle : N = absence de signe clinique et CVL en décubitus  $\geq 80\%$ )

si oui :

CVL ou CVF assise\* : .... % (date) (infobulle : de la dernière évaluation)

PIMax ou SNIP : .... cm H<sub>2</sub>O (date) (infobulle : de la dernière évaluation)

DEP : ....l/min (date) (infobulle : de la dernière évaluation)

**ALSFRS-R (date\*)** (infobulle : de la dernière évaluation)

Score total\* : ..../48 (infobulle : sommes de tous les scores des items 1 à 12)

sous score bulbaire\* : ..../12 (infobulle : somme scores des items 1 à 3 – parole, salivation, déglutition)

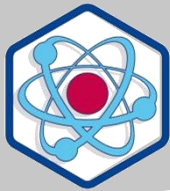
sous score motricité fine 1\* : ..../4 (infobulle : scores item 4 écriture)

sous score motricité fine 2\* : ..../4 (infobulle : score item 5a préparation des aliments sujet sans gastrostomie)

sous score déambulation\* : ..../4 (infobulle : score item 8 marche)

$\Delta$  score total ALSFRS-R au cours des 3 derniers mois\* : ... (ou depuis la dernière évaluation) (calculé si possible: score total 2 – score total)

Evolution score total ALSFRS-R/mois depuis la date des 1<sup>o</sup> signes du SDM\* ((48 – score actuel) / (date recueil-date des 1<sup>ers</sup> signes en mois) : ...



## Recueil complémentaire

- **King's Stage\*** (réponse automatique calculée selon les règles ci-dessous)
  - **Stade I** : si 1 seule 1 des 3 conditions suivantes est remplie : sous score ALSFRS bulbaire < 12 OU sous score ALSFRS motricité fine 1 et/ou 2 < 4 OU sous score ALSFRS déambulation < 4
  - **Stade II** : si 2 des conditions suivantes sont remplies : sous score ALSFRS bulbaire < 12, sous score ALSFRS motricité fine 1 et/ou 2 < 4, sous score ALSFRS déambulation < 4
  - **Stade III** : si les 3 conditions suivantes sont remplies : sous score ALSFRS bulbaire < 12 ET sous score ALSFRS motricité fine 1 et/ou 2 < 4 ET sous score ALSFRS déambulation < 4
  - **Stade IVa** : si réponse OUI à gastrostomie OU réponse OUI à perte de poids  $\geq 10\%$  /poids de forme avant 1<sup>o</sup> signe de la maladie (indépendamment des conditions précédentes)
  - **Stade IVb** : si réponse OUI à VNI (indépendamment des conditions précédentes)
  - **Stade V** : si patient déclaré décédé dans le SDM

### 4/ Eléments de gravité

- **VNI\*** (CIM-10 Z991.1) (O/N) (infobulle : oui si VNI en place OU si les critères de mise sous VNI sont atteints, voir critères dans guide de remplissage)

si oui : date de mise en place\* et nombre d'heure de ventilation/jour\* ou date à laquelle les critères ont été atteints\*

- Perte de poids  $\geq 10\%$  /poids de forme\* – (O/N)
- Gastrostomie d'alimentation\* (CIM-10 Z93.1) (O/N) (infobulle : oui si la gastrostomie est en place OU si les critères de mise en place sont atteints, voir critères dans guide de remplissage)

Si oui : date de mise en place\* ou date à laquelle les critères ont été atteints\*

- Trachéotomie\* (CIM-10 Z991.0) (O/N), date de mise en place\*

## Recueil complémentaire

### 5/ Classification / degré de certitude du diagnostic\*

(réponse automatique selon renseignements fournis + alerte sur la cohérence avec le niveau d'assertion du diagnostique indiqué dans le SDM)

#### **SLA génétiquement définie par identification d'une mutation pathogène**

(nom du gène et variant protéique renseigné pour la mutation connue chez le malade)

#### **SLA cliniquement certaine**

(NMC + NMP dans 3 régions spinales\* ou 2 régions spinales + région bulbaire)

#### **SLA cliniquement probable ou étayée par ENMG**

(NMC + NMP dans 2 régions avec NMC rostral/NMP ou NMC dans 1 région + NMP par ENMG dans au moins 1 mb sup et 1 mb inférieur)

#### **SLA cliniquement possible avec critères « Gold Coast »**

(NMC + NMP dans 1 région ou NMC dans 2 régions ou NMP rostral/NMC ou  $\geq 1$  région NMC + NMP ou  $\geq 2$  régions NMP)

#### **SLA cliniquement possible sans critères « Gold Coast »**

(NMC + NMP dans 1 région ou NMC dans 2 régions ou NMP rostral/NMC)

\*régions spinales = cervicale, thoracique, lombaire

Evaluation en cours (fiches délai < 1 an)

**Confirmation diagnostique** = SLA génétiquement définie ou cliniquement certaine ou étayée par ENMG

**Errance diagnostique** = SLA cliniquement possible avec critères « Gold Coast » > 1 an

**Impasse diagnostique** = SLA cliniquement possible sans critères « Gold Coast » > 3 ans

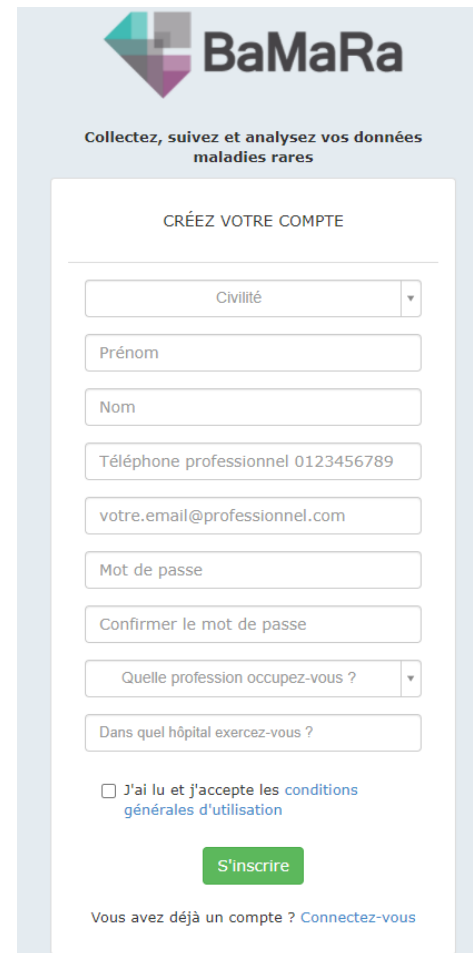
La date de référence est celle du 1<sup>er</sup> recueil

Alerte si critères errance ou impasse



## Comment s'inscrire à Bamara?

- **Afin de pouvoir correctement saisir les données, il est important que tous les médecins des centres maladies rares disposent d'un compte personnel dans BaMaRa**
- Inscription sur [https://bamara.bndmr.fr/register/creez\\_votre\\_compte\\_bamara](https://bamara.bndmr.fr/register/creez_votre_compte_bamara)
- Il est impératif d'utiliser une adresse mail professionnelle (=identifiant)
- Attention, il est interdit de partager un même compte entre plusieurs personnes
- Il faut bien définir le centre maladies rares de rattachement. Si vous travaillez dans plusieurs centres, il faut indiquer tous les centres concernés au moment de l'inscription.
- Une fois le formulaire complété, cliquez sur s'inscrire. Un email vous sera envoyé pour confirmer votre demande de création de compte
- Le gestionnaire de compte de l'hôpital validera ensuite la demande de création de compte et vous recevrez un mail confirmant l'activation du compte. Cette procédure peut prendre quelques jours (en général moins de 48h).



**BaMaRa**  
Collectez, suivez et analysez vos données maladies rares

CRÉEZ VOTRE COMPTE

Civilité ▼

Prénom

Nom

Téléphone professionnel 0123456789

votre.email@professionnel.com

Mot de passe

Confirmer le mot de passe

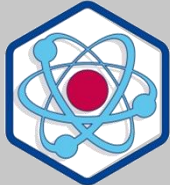
Quelle profession occupez-vous ? ▼

Dans quel hôpital exercez-vous ?

J'ai lu et j'accepte les [conditions générales d'utilisation](#)

**S'inscrire**

Vous avez déjà un compte ? [Connectez-vous](#)



**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

## Lien utiles

Voir en complément le guide des bonnes pratiques de la BNDMR comprenant

- le guide utilisateur,
- le guide des variables,
- le guide de codage des activités
- les FAQ de BaMaRa / BNDMR / ORBIS
- Les recommandations de bonnes pratiques de codage du COVID-19
- Règles de réconciliation des données lors des envois du DPI vers BaMaRa
- Fiche synthétique codage des maladies rares
- Bordereaux BaMaRa à imprimer

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