

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

filière de santé

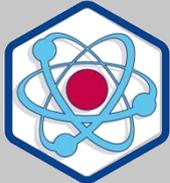
maladies rares

Guide de Codage



BaMaRa

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

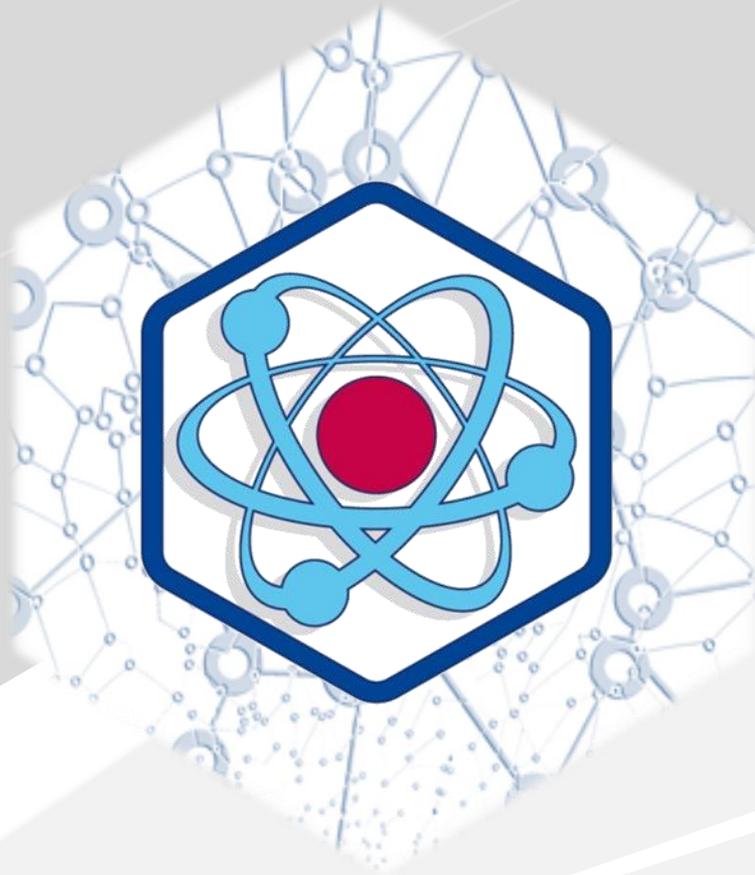
A venir dans BaMaRa

Le cartouche génomique

Le recueil complémentaire Filslan

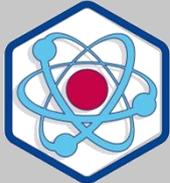


Sommaire interactif et
Retour au sommaire
en 1 clic en cours de
navigation



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

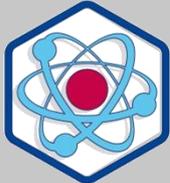
Cas des patients déjà saisis dans CEMARA, BaMaRa ou dans le DPI

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

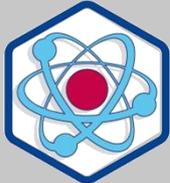


Cette activité peut être valorisée dans le cadre d'une future demande de labellisation pour cette spécialité mais ne sera pas prise en compte dans la file active

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)

Navigation: > 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*

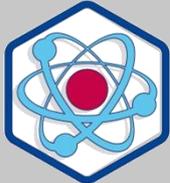
Probable : (suspicion) L'hypothèse diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. Cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour. *Le diagnostic doit être renseigné*

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 ▼-

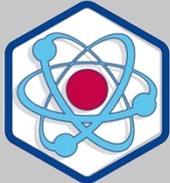
Gènes (HGNC)



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

Retour au sommaire

Confirmé **Porteur sain** SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE   

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

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.

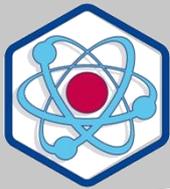
Si le patient n'a aucun autre diagnostic enregistré, l'item « non malade » est coché dans la partie administrative

Malade

Non-malade

En cours Diagnostic #1   

Maladie rare (Orphanet)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre
Âge au diagnostic
Âge aux premiers signes
Cas sporadique ou familial
Issu d'une union consanguine



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 » apparait.

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

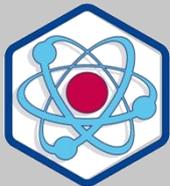
Un patient est considéré en impasse diagnostique lorsque son diagnostic de SLA est cliniquement possible sans critères « Gold Coast » depuis plus de 3 ans
La date de référence est celle du 1^{er} recueil

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.)	NON		
Actes médicaux réalisés au bloc opératoire	NON		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	OUI	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	OUI	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	NON		
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.	OUI	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	NON		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	NON		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	NON		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	NON		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	NON		

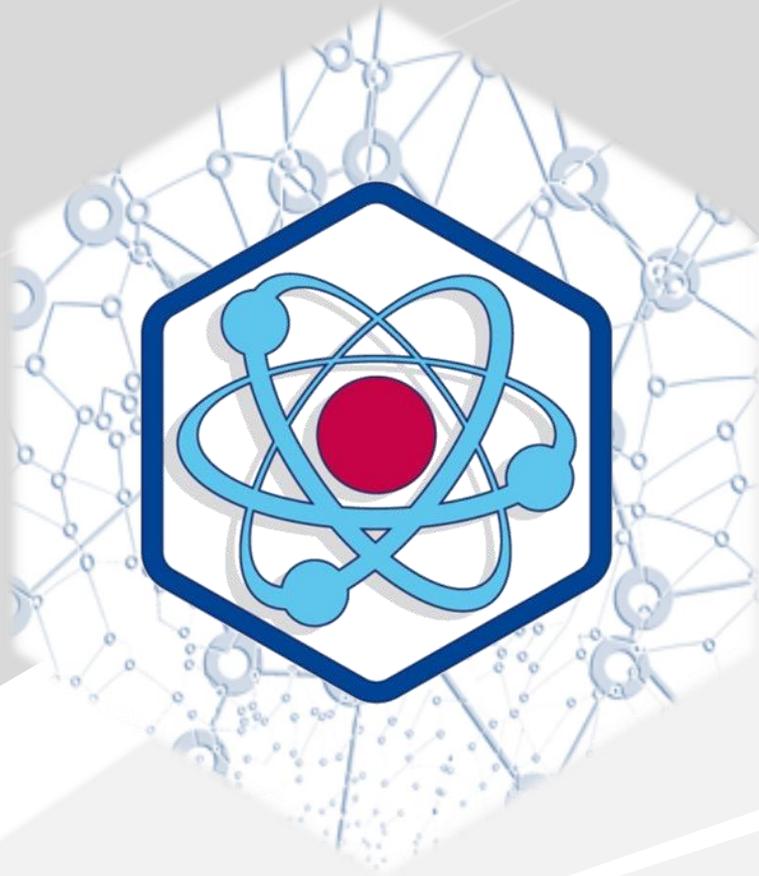


FILSLAN

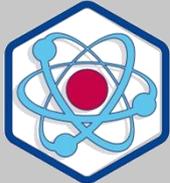
Filière de Santé Maladies Rares
Sclérose Latérale Amyotrophique
et Maladies du Neurone Moteur

Activités: Codage des cas particuliers 2

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



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'agésie 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 monomérique
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



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)

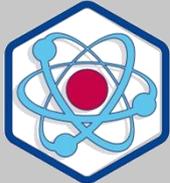
Syndrome post-polio (ORPHA:2942)

Myélopathies « inflammatoires » ou nécrotiques... :

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

Myélopathies cervicarthrosiques

Neuropathies à blocs proximaux (ORPHA:641)

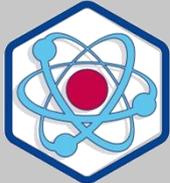


Codage des SLA génétiques

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

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

Maladie rare (Orphanet)

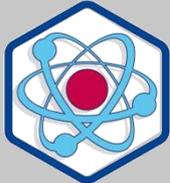
Sclérose latérale amyotrophique

Description clinique

× Ophtalmoplégie supranucléaire × Instabilité posturale
× Trouble de la succion/déglutition associé à des anomalies neurologiques × Parasomnia
× Trouble de la personnalité et du comportement chez l'adulte, sans précision × Parkinsonisme

Signes atypiques

× Syndrome parkinsonien secondaire



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)

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

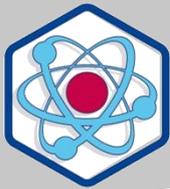


SLA avec dysautonomie

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)

Maladie rare (Orphanet)	Sclérose latérale amyotrophique	x	▼
Description clinique	x Impériosité mictionnelle x Hypotension orthostatique x Ophtalmoplégie		▼
Signes atypiques	x Dysautonomie		▼



Exemple de codage: les paraparésies spastiques

- Paraplégie Spastique Hérititaire (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



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 :

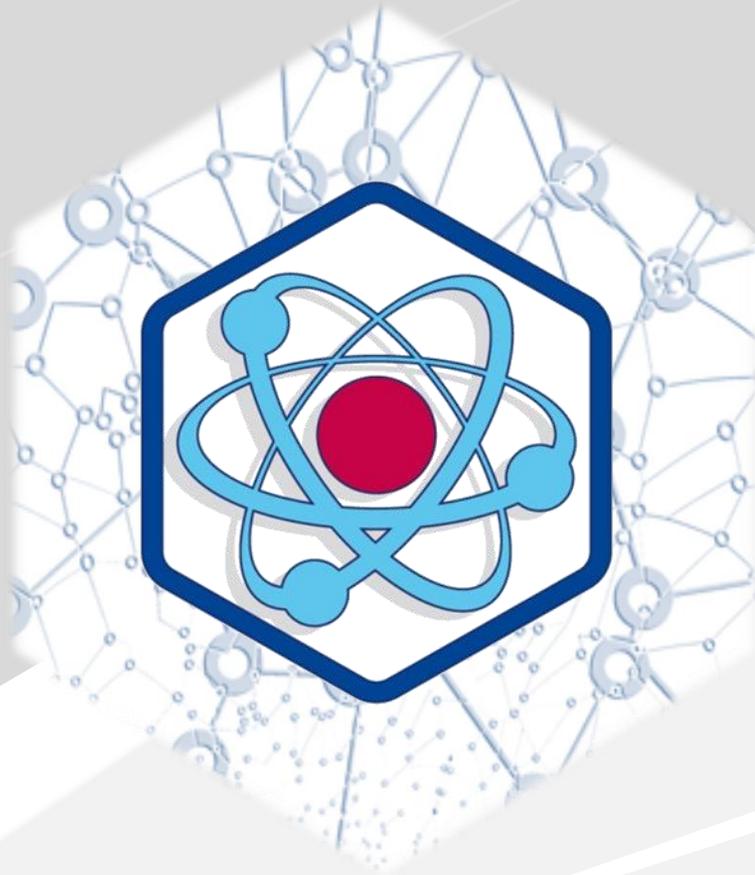
Attention: le code ORPHA:56965 correspond à la paralysie bulbaire progressive de l'enfant ou Maladie de Fazio-Londe. Pathologie redirigée sur déficit en transporteur de la riboflavine ORPHA:97229. **Ne pas utiliser ce code Orpha**

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

Âge au diagnostic *

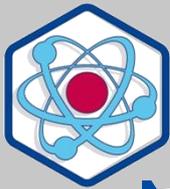
Anténatal	À la naissance	Postnatal	Postmortem	Non déterminé
-----------	----------------	-----------	------------	---------------

Génétique

0 ans et 0 mois aujourd'hui

Affichage si confirmation génétique du diagnostic

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

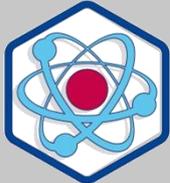
Informations génomiques complémentaires (optionnel) -

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



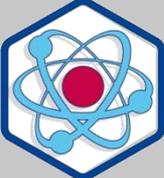
Bloc précision des analyses effectuées

Bloc précision des investigations génétiques effectuées

Informations **génomiques** complémentaires (optionnel) -

Investigations génétiques réalisées

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



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 reference (RefSeq/LRG Id)

Variation nucléotidique (c. g. Etc)

Classe de la variation

Séquence protéique de reference (RefSeq/LRG Id)

Variation protéique (p.)

Status (homozygote/heterozygote/hémizygote)

Répétable n fois

Origine de la variation

De novo paternelle maternelle inconnue

ajouter une variation impliquée dans ce gène

Mutation(s)
(cas complexes à coder)

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)

Position génomique (ACPA)

Nombre de copies

Anomalie de structure

Formule chromosomique (cas complexes à coder)

Origine de la variation

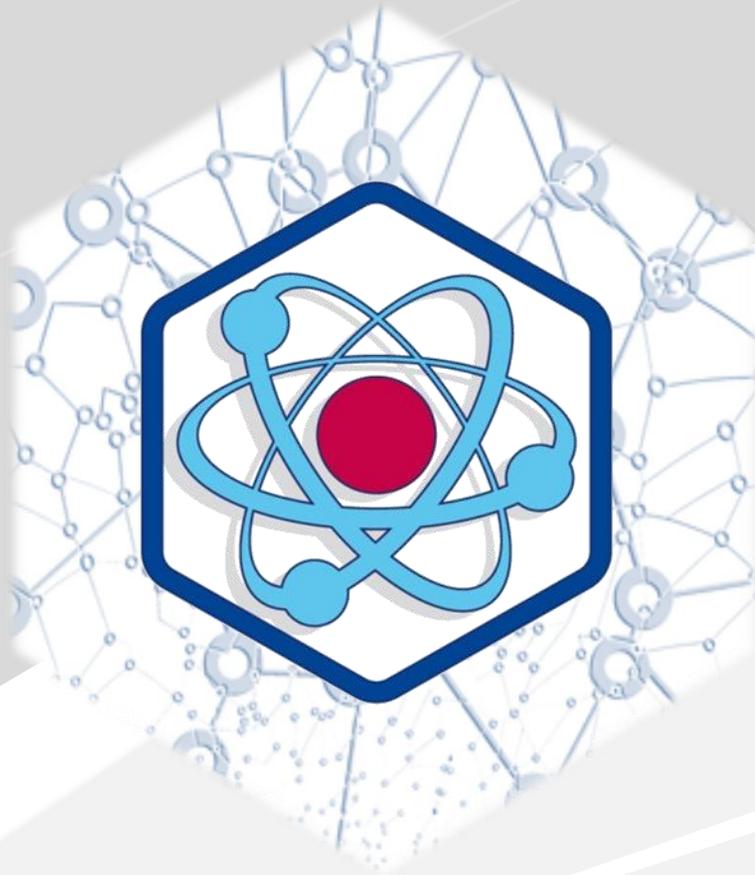
<input checked="" type="radio"/> De novo	<input type="radio"/> Paternelle	<input type="radio"/> Maternelle	<input type="radio"/> Inconnu
--	----------------------------------	----------------------------------	-------------------------------

dérivé du remaniement paternel dérivé du remaniement maternel

Variant causal du phénotype

Répétable n fois

Retour au sommaire



**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* (infobulle : neurologue du centre SLA sinon cocher Non)	(O/N)	date*
Bilan biologique et hématologique standard*	(O/N)	date*
ENMG* (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* 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* (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

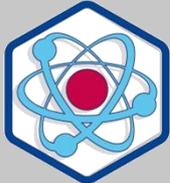
- Fasciculations* (HPO 0002380) (O/N), si oui territoire (C/T/L)*
Atrophie musculaire* (HPO 0003202) (O/N), si oui territoire (C/T/L)*
Déficience motrice* (HPO 0001324) (O/N), si oui territoire (C/T/L)*

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 H₂O (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)

Δ 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^o signes du SDM* ((48 – score actuel) / (date recueil-date des 1^{ers} 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^o 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 ≥ 1 région NMC + NMP ou ≥ 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

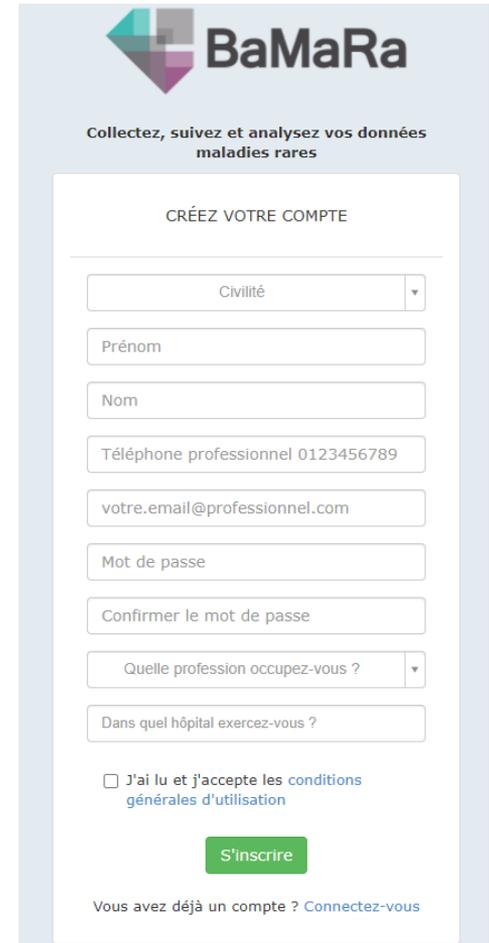
Impasse diagnostique = SLA cliniquement possible sans critères « Gold Coast » > 3 ans

La date de référence est celle du 1^{er} 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
- 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/>