

Guide de codage BaMaRa

Indications pour coder les patients atteints de mucoviscidose ou d'une affection liée à une anomalie de CFTR

JUIN 2024

Rappels

Pathologies

Recommandations

Ressources

Rappels utiles

3

- Données administratives
- Patient malade / non malade

Pathologies concernées

5

- Liste des pathologies relevant de la Filière Muco-CFTR
- Codes à utiliser dans BaMaRa ou le DPI
- Pancréatites idiopathiques non héréditaires
- Dilatation des bronches
- Rhino-sinusites chroniques et/ou polypose naso-sinusienne liées à CFTR
- Diagnostic non conclu au dépistage

Recommandations de codage

9

- Bien remplir la partie Diagnostic
- Patient non malade
- Errance et impasse diagnostiques
- Situations à coder dans BaMaRa

Ressources

16

- Liens utiles
- Contact

SOMMAIRE



RAPPELS UTILES

Données administratives

Chaque patient doit être en capacité d'exercer ses droits quant à l'informatisation de ses données et à l'usage qui pourrait en être fait.

Le recueil de données dans BaMaRa ne nécessite pas de signature de consentement de la part du patient, mais repose sur le **principe de non-opposition du patient**.

Vous devez informer les patients du recueil de leurs données en affichant la note d'information sur l'utilisation de leurs données personnelles

Vous devez également leur remettre la note d'information individuelle relative au traitement de leurs données à des fins de recherche.

Dans la fiche patient, vous trouverez à gauche un encart "Droit du patient".

Droit du patient 

Le patient (ou son représentant légal) n'a pas exprimé d'opposition à la réutilisation de ses données pour la recherche

 [Télécharger l'info patient](#)

A tout moment, si le patient s'oppose à la réutilisation de ses données à des fins de recherche, vous pouvez l'indiquer en cliquant sur le crayon. Cochez alors la case d'opposition.

Exercice du droit du patient

Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données pour la recherche

Annuler

Sauvegarder

Patient malade/non malade

Par défaut le patient est malade, c'est-à-dire atteint d'une maladie rare.

Sur l'onglet "Données administratives", **sélectionnez la modalité "Non-malade" uniquement si le patient n'est pas atteint d'une maladie rare et n'est pas non plus porteur sain.**

Fiche patient: Jean DUPONT

> Données administratives

> Prises en charge

> Activités

> Diagnostic

> Anté/néonatal

> Recherche

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



Malade

Non-malade



LISTE DES PATHOLOGIES RELEVANT DE LA FILIÈRE MUCO-CFTR

Mucoviscidose

Affections liées à CFTR (AL-CFTR)

- Infertilité masculine par absence bilatérale des canaux déférents (ABCD)
- Dilatations des bronches (DDB)
- Pancréatites idiopathiques (PI) non héréditaires
- Rhino-sinusites chroniques et/ou polypose naso-sinusienne liées à CFTR
- Kératodermie palmoplantaire aquagénique (KPPA)

Affections associées à CFTR (AA-CFTR)

- Aspergillose broncho-pulmonaire allergique (ABPA)
- Cholangite sclérosante primitive (CSP)

Pédiatrie : diagnostic non conclu au DNN (DgNC)



CODES À UTILISER DANS BAMARA OU LE DPI

Pathologie	Champ Maladie Rare	Champ Description clinique	Commentaire
Mucoviscidose	586		
Absence Congénitale Bilatérale des Canaux Déférents (ABCD)	48 (*)		Ne pas utiliser le code 399805 "Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie"
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique (ABPA)	1164		
Bronchiectasie / Dilatation des bronches (DDB) (**)		156610 Code du groupe "Maladie respiratoire génétique rare" ET J47 Code CIM-10 "Bronchiectasie"	Ne pas utiliser le code 60033 "Bronchiectasie idiopathique" (voir précisions p.7)
Cholangite sclérosante primitive (CSP)	171		
Kératodermie palmoplantaire aquagénique (KPPA)	498359		
Pancréatites idiopathiques non héréditaires (**)		101937 Code du groupe "Maladies pancréatiques rares" ET K86.1 Code CIM-10 "Autres pancréatites chroniques"	Ne pas utiliser le code 676 "Pancréatite chronique héréditaire" (voir précisions p.7)
Rhino-sinusites chroniques et/ou polypose naso-sinusienne liées à CFTR (**)		98036 Maladie otorhinolaryngologique rare PUIS 0100582 Code HPO Polypose nasale ET/OU J32 Code CIM-10 "Sinusite chronique"	Précisions de codage p.7
Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète	616874		Compléter les signes cliniques, voire atypiques, en privilégiant les codes HPO (Human Phenotype Ontology)

(*) Taper "déférent" pour trouver plus rapidement le code

(**) Demande de création de code ORPHANET spécifique en cours

Pancréatites idiopathiques non héréditaires

Ne saisir dans BaMaRa que les patients présentant une pancréatite aiguë récurrente et/ou une pancréatite chronique avec :

- un test de la sueur < 30 mmol/L et 2 variants CFTR dont au moins un n'est pas associé à la mucoviscidose
- ou un test de la sueur entre 30 et 60 mmol/L et au plus 1 variant associé à la mucoviscidose



Rappel

Les codes à utiliser sont **101937 ET K86.1** dans le champ "Description clinique"

Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input checked="" type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non	<input type="radio"/> Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Type d'investigation(s) réalisée(s) *			
Maladie rare (Orphanet)	Maladie rare (Orphanet)			
Description clinique	Maladie pancréatique rare x Autres pancréatites chroniques x			
Signes atypiques	Signes atypiques			
Gènes (HGNC)	Gènes (HGNC)			
Sujet apparemment sain	<input type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non		

Dilatation des bronches

Ne saisir dans BaMaRa que les patients présentant

- un test de la sueur < 30 mmol/L et 2 variants CFTR dont au moins un n'est pas associé à la mucoviscidose
- ou un test de la sueur entre 30 et 60 mmol/L et au plus 1 variant associé à la mucoviscidose



Rappel

Les codes à utiliser sont **156610 ET J47** dans le champ "Description clinique"

Rhino-sinusites chroniques et/ou polypose naso-sinusienne liées à CFTR

Ne saisir dans BaMaRa que les patients présentant

- un test de la sueur < 30 mmol/L et 2 variants CFTR dont au moins un n'est pas associé à la mucoviscidose
- ou un test de la sueur entre 30 et 60 mmol/L et au plus 1 variant associé à la mucoviscidose



Rappel

Les codes à utiliser sont **98036** (Maladie otorhinolaryngologique rare) **PUIS 0100582** (Polypose nasale) **ET/OU J32** (Sinusite chronique) dans le champ "Description clinique"

Diagnostic non conclu au dépistage (DgNC)

Cette situation concerne les nourrissons avec une hypertrypsiniémie et présentant :

- une concentration sudorale de Cl⁻ entre 30 et 59 mmol/L et au plus un variant du gène CFTR associé à la mucoviscidose.
- ou une concentration sudorale de Cl⁻ inférieure à 30 mmol/L et 2 variants du gène CFTR, dont au moins un est de pathogénicité indéterminée.

Le codage recommandé dans la partie Diagnostic est le suivant :

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<input checked="" type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	<input checked="" type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non	<input type="radio"/> Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Test génétique x v			
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *	Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) x v			
Maladie rare (Orphanet)	Maladie rare (Orphanet) v			
Description clinique	Description clinique ▼			
Signes atypiques	Signes atypiques ▼			
Gènes (HGNC)	CFTR x v			
Sujet apparemment sain	<input checked="" type="radio"/> Oui		<input type="radio"/> Non	

Dans le champ "Commentaire" (plus bas sur la page dans la partie Histoire de la maladie), précisez "DgNC"

Commentaire



RECOMMANDATIONS DE CODAGE

Pour être exploitée correctement, la BNDMR nécessite des données les plus complètes et qualitatives possibles.

Il est indispensable que toutes les données des patients atteints de maladies rares y soient renseignées.

Bien coder le diagnostic

Vous devez impérativement remplir *a minima* le **statut du diagnostic** et le **type d'investigation(s) réalisée(s)**. **Si le diagnostic est confirmé ou probable, vous devrez aussi remplir le champ "Maladie Rare" et/ou "Description clinique"**.

Diagnostic #1	Diagnostic #2	+		
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Type d'investigation(s) réalisée(s) *			
Maladie rare (Orphanet)	Maladie rare (Orphanet)			
Description clinique	Description clinique			
Signes atypiques	Signes atypiques			
Gènes (HGNC)	Gènes (HGNC)			
Sujet apparemment sain	Oui	Non		

Les différents niveaux d'assertion du diagnostic

Diagnostic #1



Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Confirmé

Vous êtes certain•e du diagnostic. Vous devez alors renseigner le champ "Maladie rare" de l'onglet Diagnostic.

Probable

Vous êtes presque certain•e du diagnostic. Renseignez le champ "Maladie rare" de l'onglet Diagnostic.

En cours

Le diagnostic est en cours d'investigation. **Ne renseignez pas le champ** "Maladie rare" de l'onglet Diagnostic.

Indéterminé

Les investigations menées n'ont pas permis de poser un diagnostic. Le patient est en **impasse diagnostique**. Indiquez le **code 616874** dans le champ "Maladie rare" de l'onglet Diagnostic.

Pensez à mettre à jour le niveau d'assertion du diagnostic en fonction des investigations réalisées.

Le champ "**Type d'investigation(s) réalisée(s)**" comporte les choix suivants :

- Clinique
- Test génétique
- Biochimique
- Biologique
- Imagerie
- Exploration fonctionnelle
- Anatomopathologie
- Autre

Si vous choisissez l'item **"Test génétique"**, un nouveau champ s'affiche

Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Type d'investigation(s) réalisée(s) * <input type="text"/>
Maladie rare (Orphanet)	Clinique
Description clinique	Test génétique
Signes atypiques	Biochimique
	Biologique

Vous devez alors préciser la ou les technique(s) utilisée(s). Choisissez "Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes)".

Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Test génétique x <input type="text"/>
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *	Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) * <input type="text"/>
Maladie rare (Orphanet)	Chromosomique (caryotype, FISH)
Description clinique	ACPA
Signes atypiques	Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes)
	Analyse pangénomique

Patient Non Malade

Si une fois les investigations terminées, votre patient n'est atteint d'aucune maladie rare (ex : personne ayant été dépistée dans le cadre d'un bilan familial), la recommandation est

- de **supprimer tout le bloc Diagnostic**
- de **passer le statut du patient en "Non malade"** dans le bloc "Données administratives" du dossier (cf p.4)

Vous pouvez, pour garder trace du diagnostic et des investigations, le noter dans le champ "Commentaire" du dossier.

Errance et impasse diagnostiques

Errance diagnostique

Elle est définie comme la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé.



Règle BNDMR

Un patient est considéré en errance diagnostique lorsqu'il est présent dans BaMaRa depuis **plus de deux ans** et que le statut de son diagnostic est "En cours" ou "Probable".

Les patients en errance ne doivent en aucun cas être codés avec un diagnostic "Confirmé" ou "Indéterminé".

Si vous avez spécifié un diagnostic "Probable", vous pouvez remplir le champ "Maladie Rare"

Impasse diagnostique

Elle résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles.

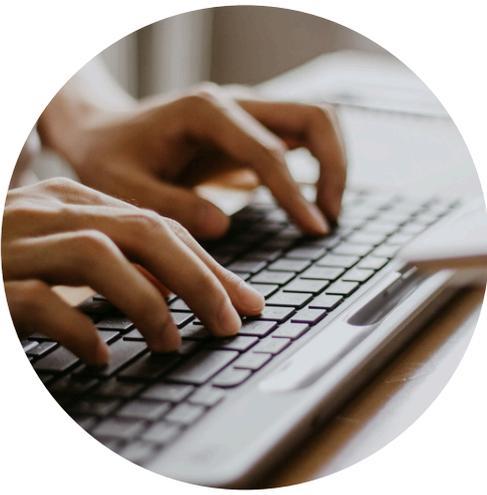


Règle BNDMR

Un patient est considéré en impasse diagnostique lorsqu'il est présent dans BaMaRa depuis **plus de deux ans** et que le statut de son diagnostic est "Indéterminé".

Les patients en impasse doivent obligatoirement être codés avec un diagnostic "Indéterminé".

Pour coder les patients en **impasse diagnostique**, BaMaRa propose le **code 616874** "Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète"



QUELLES SITUATIONS CODER DANS BAMARA ?

Principes généraux de codage

- Il n'est pas nécessaire de compléter dans BaMaRa ou dans la fiche maladie rare du DPI **les items sans astérisque**.
- **Principe d'unicité du codage** : **toute activité ne doit être comptabilisée qu'une seule fois**. Par exemple, si une consultation pluridisciplinaire est renseignée, il ne faut pas renseigner en plus des consultations correspondant à la participation de chaque intervenant. Autre exemple : si un patient est admis en hospitalisation de jour, et qu'il bénéficie à ce titre de plusieurs consultations avec différents professionnels, seule l'HDJ devra être codée.

Codage de cas particuliers

Activité	A coder	Commentaire
Actes médicaux non spécifiques aux maladies rares (ex : dialyse, saignée, perfusion, etc.)	✗	
Actes médicaux réalisés au bloc opératoire	✗	
Remplissage d'un dossier MDPH	✗	
Consultation téléphonique programmée avec un patient entraînant un compte-rendu	✓	Contexte : "Téléconsultation"
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	✗	Contexte : "Autre" Activité à saisir uniquement si une prescription médicale est générée ou un compte-rendu d'appel téléphonique est rédigé.
Appels des professionnels vers les prestataires de service par exemple pour l'installation d'appareils au domicile du patient	✗	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 car ils sont en lien avec une HDJ ou une CS déjà codée
Professionnel sollicité par les prestataires de service à domicile pour mise en place d'une cure IV, réglages de sondes, gastrostomie etc.	✗	

Activité	A coder	Commentaire
Actes infirmiers indépendamment d'une consultation	✗	
- Examen d'imagerie - Exploration fonctionnelle	✗	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 ont déjà fait l'objet d'un codage
Actes infirmiers lors d'une consultation en présence d'un médecin	✓	Contexte : "Consultation pluridisciplinaire" Objectif : selon les cas Il s'agit d'une CS pluridisciplinaire. Une seule activité est donc codée, et les différents intervenants sont renseignés
Consultation infirmière sans présence médicale dans le cadre de l'éducation thérapeutique	✓	Contexte : "Consultation" Objectif : "Education thérapeutique"
Visite à domicile d'un conseiller en environnement du site maladies rares pour mettre en place les aménagements au domicile du patient	✓	Contexte : "Autre" en précisant visite à domicile Objectif : "Mise en place de la prise en charge" Lieu de la consultation : "Autre" avec précision de la ville
Visite d'un.e IDEC à l'école pour la mise en place d'un PAI	✓	Contexte : "Autre" en précisant visite à l'école Objectif : "Mise en place de la prise en charge" Lieu de la consultation : "Autre" avec précision de la ville
- Consultation avec un.e psychologue - Consultation avec un.e diététicien.ne - Séance de kinésithérapie	✓	Contexte : "Consultation" Objectif : selon les cas A coder uniquement si le patient vient hors du cadre d'une HDJ ou d'une HC
IDEC, Kinésithérapeute sollicité.e par un.e collègue d'autres services hospitaliers	✗	Seuls les avis médicaux doivent être codés
Patient déjà suivi par une filière et saisi dans une autre institution de santé. Il n'est pas retrouvé la base BaMaRa de notre centre.	✓	Patient à saisir - chaque établissement a sa propre base BaMaRa
Hospitalisation d'un patient réalisée pour le centre MR mais où le patient est dans un lit localisé dans un autre service	✓	Le codage reste à la charge de l'équipe du site MR qui supervise cette hospitalisation.
Patient suivi dans deux centres MR différents d'une même institution de santé. Doit-on ressaisir ses données administratives ?	✗	Il ne doit y avoir qu'une seule fiche, dont les données sont partagées par les centres.

Autres situations notables



Doit-on saisir les consultations de **spécialistes** (ORL, endocrino, rhumato...)?

NON, les spécialistes ne sont pas directement en lien avec l'activité du CRCM



Doit-on saisir les patients vus dans le cadre d'un **dépistage** (ex : test de la sueur) ?

OUI **Contexte** : "Consultation" ou "Hospitalisation de jour"

Objectif : selon les cas



Doit-on saisir les activités effectuées dans le cadre des **enquêtes familiales**, réalisées par les services de génétique ?

NON, les enquêtes familiales ne doivent pas être saisies dans BaMaRa



Doit-on saisir les enfants dont les mamans étaient **sous Kaftrio®** durant leur **grossesse** ?

OUI Indiquer **Malade** dans l'onglet "Données administratives"

Diagnostic : "Mucoviscidose"

Statut du diagnostic : "Confirmé"

Cocher **"Sujet apparemment sain"** dans la partie génétique de l'onglet "Diagnostic"

Ressources utiles à consulter

-  [Guides et bonnes pratiques](#)
-  [Chaîne Youtube BaMaRa \(tutoriels, astuces, formations...\)](#)
-  [Tutoriels vidéo BaMaRa](#)
-  [FAQ BNDMR](#)

Contact Filière Muco-CFTR

Marie ROUX-PERCEVAL - Chargée de mission BNDMR/BaMaRa

 marie.roux-perceval@chu-lyon.fr