

13^e Journée Nationale de la Filière de Santé MCGRE

(Maladies Constitutionnelles Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïèse)

Point BaMaRa

11 mars 2022

Présentiel & Webinaire

Accès à BaMaRa pour les centres MCGRE



- 14/15 centres de référence ont accès à BaMaRa en mode autonome
 - ✓ dont 7 centres disposant en plus du mode de saisie connecté (via un module MR dans leur DPI)
 - ✓ pour le centre de Cayenne, le déploiement est en cours.
- 35/45 centres de compétence ont accès à BaMaRa en mode autonome
 - ✓ dont une dizaine de centres disposant en plus du mode de saisie connecté
 - ✓ 10 centres de compétence n'ont toujours aucune possibilité de saisie :
 - ces centres sont généralement unique centre labellisé MR de leur établissement
 - aucune convention (ni BaMaRa ni BNDMR) n'a encore été signée par ces établissements.

Progression du mode connecté



- Grosses difficultés (y compris pour la BNDMR) pour connaître l'avancée du mode connecté dans les hôpitaux qui le mettent en place.
- Fin 2021, la DGOS a alloué de nouveaux financements pour le développement du mode connecté :
 - ✓ Les hôpitaux déjà dotés en 2018 ont tous reçu un complément de crédits (20 à 40 000 euros)
 - ✓ Les CHU non dotés en 2018 ont tous reçu des crédits :
 - 25 000 euros pour le CHU de Guadeloupe et le CHU de Martinique (« petit déploiement »)
 - 50 000 euros pour les autres CHU,
sauf le CHU de Tours qui a reçu 150 000 euros pour développer un module MR dans un DPI qui n'avait jusque-là jamais fait l'objet d'un tel développement (Softway Hopital Manager).
 - ✓ Le CH de Cayenne a reçu une dotation de 25 000 euros.
 - ✓ Le nombre de centres labellisés par établissement semble avoir été le principal critère pris en compte pour l'attribution de ces crédits.

Aide mise en place par la filière

- Intervention de 2 ARCs financés par la filière pour rattraper la saisie de la file active 2021
- Saisie en mode connecté : saisie directement dans le DPI puis migration des données dans BaMaRa
 - Avantage : Evite la double saisie dans BaMaRa (autonome) et le DPI
 - Difficultés rencontrées:
 - Dans l'ensemble, les informations avaient été bien préparées en amont de l'intervention des ARCs mais pas toujours ce qui a pu compliquer et retarder le travail de l'ARC
 - Problèmes de migration de certaines fiches ou données (causes : données obligatoires manquantes, non-respect de règles propres au DPI, blocages liés à des problèmes dans les données administratives ou cause non élucidée...)
 - La saisie via les DPI peut sembler plus complexe que le mode autonome car les activités des différents centres pour un même patient peuvent être difficiles à repérer/distinguer, tout comme les diagnostics quand un patient en a plusieurs → Risque de saisir pour le mauvais centre.
- Au moins 2 activités ont été saisies par patient, en essayant de saisir une Consultation + une Hospitalisation de Jour (plutôt que 2 consultations)

Aide mise en place par la filière

- 1 ARC est intervenu en région Rhône-Alpes (mutualisé avec la filière Mhéméo).
 - Sites sur lesquels il est intervenu : CHU de Grenoble, Saint-Etienne et Lyon
 - Nombre total de fiches saisies et / ou vérifiées : **près de 1000**
- 1 ARC intervient actuellement en région Ile-de-France
 - Sites sur lesquels elle est intervenue : Tenon, Trousseau, Avicenne-Jean Verdier
 - Nombre total de fiches saisies et / ou vérifiées : **plus de 1900**
 - D'autres interventions sont à venir dans d'autres centres d'Ile-de-France et Rouen mais quelques difficultés logistiques pour les centres loin de Paris (mise en place d'accès à distance au DPI)
- Convention avec la PEMR de Besançon
 - Saisie en cours

MCGR E
FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

Aide sous forme de guides et formations (2)

- Des listes simplifiées de codes MCGRE, ainsi que des fiches pour des situations particulières sans code ORPHA

Codage des drépanocytoses (syndromes drépanocytaires majeurs) dans BaMaRa
Janvier 2022 (modifications mineures mars 2022)

En principe, le code Orphanet utilisé devrait correspondre au génotype du patient. Par exemple, si le patient est SC, il ne faut pas utiliser le même code que si le patient est SS.

Mais cela peut poser deux problèmes pour les médecins :

- d'une part le génotype du patient n'est pas toujours connu ;
- d'autre part Orphanet n'a pas créé de codes pour tous les génotypes drépanocytaires majeurs (la filière demande leur création mais le processus est long).

En pratique, il est admis que :

- si le génotype a pu être établi, il faut retenir le code ORPHA correspondant ;
- s'il y a un doute entre SS et S-bêta*, il faut coder SS (ORPHA 232) ;
- si le code ORPHA n'existe pas encore, on admet aussi l'utilisation du code 232 ;
- si l'on ne connaît pas du tout le génotype, on admet aussi le code ORPHA 232.

Dans les trois dernières situations (utilisation du code 232 en substitut), il faut préciser dans le commentaire au diagnostic afin de pouvoir coder le génotype aura pu être précisé ou que le code manquant aura été créé.

Pour le statut du diagnostic, on admet de retenir « Confirmé » même en l'absence de confirmation génétique.

Type de drépanocytose	Code ORPHA à utiliser	Statut du diagnostic	Ajustement
Drépanocytose SS	232	Confirmé	
Drépanocytose SC	251365	Confirmé	
Drépanocytose S-Bêta thal	251359	Confirmé	Pré
Drépanocytose S-D Punjab	251370	Confirmé	
Drépanocytose SE	251375	Confirmé	
Autre syndrome drépanocytaire majeur	232	Confirmé	Pré

Ces libellés/codes ORPHA sont à saisir sur la ligne « Maladie rare (Orphanet) »

ATTENTION : cela ne s'applique pas aux traits drépanocytaires

Pour ces derniers, si le patient est AS et ne présente pas de complication impliquant les activités de diagnostic ou de conseil génétique peuvent être codées. De même pour un deuxième variant de l'hémoglobine (chaîne bêta) et que cela n'entraîne pas de complication.

Codage des Déficits en G6PD dans BaMaRa

Comme seul le Déficit en G6PD de classe 1 est rare, c'est en principe le seul codable en tant que maladie rare dans BaMaRa :

ORPHA-466026 : Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe 1

Synonyme(s) : Anémie hémolytique sévère due à un déficit en G6PD

Deficit en G6PD classe 1.

L'ancien code « ORPHA 362, Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase » (synonymes : Déficit en G6PD, Favisme), peut encore être saisi à l'item « Maladie rare (Orphanet) » dans BaMaRa mais il ne faut en principe pas l'utiliser. Il se trouve maintenant associé à la mention « NON RARE EN EUROPE ».

Selon Orphanet, un patient qui a un déficit en G6PD de classe 2 ou 3 isolé ne devrait pas être réentré dans BaMaRa.

Si un patient présente un déficit en G6PD de classe 2 ou 3 associé à une maladie rare du globe rouge (comme une drépanocytose, une thalassémie...), on peut renseigner cette information à l'item « Description clinique » associé au diagnostic de maladie rare du globe rouge en question (ne pas créer de 2^e diagnostic).

L'option la plus simple semble être d'utiliser le code CIM-10 suivant :

CIM-10 D55.0 - Anémie due à une carence en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD)

Il est également possible d'utiliser des codes HPO mais ils sont plus complexes et cela demanderait a priori une harmonisation au niveau de la filière.

Pour les patients qui présentent un déficit en G6PD de classe 2 ou 3 symptomatique (hémolyse), la filière MCGRE va demander à Orphanet la création d'un code spécifique.

En attendant, il reste (pour l'instant) possible d'utiliser le code ORPHA 362 (« Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase ») mais ce code est déconseillé.

Il paraît plus recommandé de saisir, sur la ligne « Description clinique », le code CIM-10 D55.0 - Anémie due à une carence en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD)*. Il est aussi possible d'y saisir le code ORPHA 98370 qui est celui du groupe auquel appartient le déficit en G6PD.

Les symptômes sont aussi à coder sur la ligne « Description clinique ».

Pour l'hémolyse, le code HPO 0001878 (Anémie hémolytique) peut être utilisé.

On peut renseigner le gène (G6PD) et la mutation si séquençage réalisé.

La mention de classe 2 ou classe 3 peut être portée dans la partie « Commentaire » du diagnostic.

**Pour faire faciliter le renseignement de ce code, on peut par exemple saisir juste « G6PD 55 » et ce code sera proposé en premier sur la liste par BaMaRa.*

MCGRE

Document provisoire d'aide au codage des déf G6PD dans BaMaRa - CP 22 juillet 2021

- Une liste « complète » des maladies MCGRE avec leurs codes ORPHA en lien avec le travail réalisé avec le GT Diagnostic

Liste de maladies MCGRE avec codes Orphanet (quand ils existent)

Seules les entrées dont les noms sont en couleur **orange** peuvent être saisies dans le champs « Maladie rare » de BaMaRa. Les entrées dont les noms sont en **bleu** peuvent être saisies dans le champs « Description clinique » (il s'agit de groupes). Pour ces entrées (en orange ou bleu), les hyperliens vers Orphanet sont en principe conservés (activables en cliquant dessus tout en actionnant la touche Ctrl). Les entrées en **vert** n'existent pas dans Orphanet et il est prévu de demander leur création à Orphanet (ou leur réintégration pour deux d'entre elles).

Hémoglobinopathies hors thalassémies et drépanocytoses	2
Alpha-thalassémie et maladies associées	3
Bêta-thalassémie et maladies associées	4
Drépanocytose et maladies associées	5
Anémies dysérythropoïétiques constitutionnelles.....	6
Enzymopathies érythrocytaires	7
Membranopathies érythrocytaires	8
Polyglobulies/Erythrocytoses	9
Polycythémies/Polyglobulies/Erythrocytoses selon Orphanet	10
Autres maladies à considérer pour le guide de codage	11

- Un soutien technique et des formations à la demande :
 - ✓ au codage des maladies de la filière
 - ✓ à l'utilisation de BaMaRa...

Quelques rappels concernant BaMaRa



- Deux niveaux d'information des patients à respecter :
 - Information « BaMaRa » par affichage sur les lieux de consultation, HdJ et hospitalisation (1)
 - Information « BNDMR/Recherche » par remise de la note d'information individuelle (2) (en main propre ou jointe au compte-rendu par courrier)
- Principe de non-opposition : il n'est pas obligatoire de recueillir le consentement des patients mais il est obligatoire de les informer.
- Le cas échéant, ne pas oublier de cocher la case adéquate dans BaMaRa ou dans le module MR du DPI

Ajout du logo

Vous pouvez, sur simple demande orale ou écrite, recevoir ces informations sur un support écrit.

Centre maladies rares labellisé : Informatisation de vos données personnelles

Dans le cadre de votre prise en charge au sein d'un centre maladies rares labellisé par le Ministère en charge de la Santé, notre établissement utilise un logiciel spécifique dénommé BaMaRa permettant d'assurer votre suivi médical et l'analyse de l'activité du centre afin de mieux évaluer la prise en charge des malades et améliorer le recensement des maladies rares en France. Dans ce cadre, des rapports réglementaires à destination de la Direction générale de l'offre de soins (DGOS) du Ministère en charge de la Santé sont régulièrement envoyés.

Les données vous concernant (sexe, date et lieu de naissance, lieu de résidence, modalités de prise en charge, antécédents familiaux, suivi de votre état de santé, statut vital, participation à des études ou recherches) sont ainsi traitées sous la responsabilité de notre établissement, pour une durée de 20 ans. Elles sont collectées directement auprès de vous lors de votre prise en charge (ou transmises par l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP) lorsqu'elles ont été initialement collectées dans le cadre du projet de recherche sur les maladies rares « CEMARA », autorisé par la CNIL).

Les données collectées sont hébergées sur les serveurs de l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP) qui dispose de l'agrément délivré par le Ministère en charge de la Santé, en application des dispositions de l'article L.1111-9 du Code de la Santé Publique relatif à l'hébergement de données de santé à caractère personnel.

Le médecin présent chez l'hébergeur, garant de la confidentialité des données de santé est Monsieur le Docteur Daniel REIZINE - AP-HP - DGI PATIENT - Hôpital Rothschild - 33, Bd de Populus, 75571 Paris Cedex 12. Vous pouvez vous opposer à l'externalisation de l'hébergement des données en le contactant par courrier postal ou à l'adresse électronique : medecin.hebergeur@ap-hp.fr

Vous disposez d'un droit d'accès aux informations vous concernant, afin d'en vérifier l'exactitude et, le cas échéant, afin de les rectifier, de les compléter, de les mettre à jour, d'un droit de s'opposer à leur utilisation, et d'un droit d'effacement de ces données. Vous pouvez exercer ce droit en vous adressant au médecin qui vous prend en charge, ou bien en adressant un courriel à l'adresse suivante : xxx@xxx

Par ailleurs les données sont susceptibles d'être réutilisées dans le cadre de la recherche notamment dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) gérée par l'AP-HP. Pour en savoir plus sur les projets de recherche, les partenariats envisagés, et les modalités d'exercice de vos droits, vous pouvez consulter le portail d'information de la BNDMR à l'adresse <http://www.bndmr.fr>.

Pour toute question relative à la protection des données ou en cas de difficulté sur l'exercice de vos droits, vous pouvez contacter xxx@xxx

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Information du patient
Banque Nationale de Données Maladies Rares

1. Qu'est-ce que la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) ?

Le ministère des Solidarités et de la Santé a entrepris ces dernières années la mise en place de moyens importants pour les patients concernés par les maladies rares au travers du Plan National Maladies Rares (PNMR, plan quinquennal renouvelé à trois reprises).

Ces plans prévoient notamment la mise en place de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Cet entrepôt de données de santé servira notamment, selon le 3^e PNMR, à un « pilotage stratégique et médical des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR), fournira les indicateurs nécessaires au suivi du plan et permettra la mise en place d'études pouvant générer de nouvelles connaissances sur les maladies rares, les pratiques professionnelles ou la faisabilité d'essais cliniques. »

La BNDMR est autorisée par la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (délibération n° 2019-113 du 5 septembre 2019).

La BNDMR rassemble les données de tous les patients pris en charge dans les CRMR.

2. Quel type d'études sont réalisées à partir des données de la BNDMR ?

Il s'agit exclusivement de recherches non-interventionnelles dans le domaine de la santé, telles que :

- le pilotage des politiques publiques, par la création et la publication d'indicateurs et l'établissement d'un rapport annuel sur les maladies rares ;
- des études de faisabilité d'essais cliniques ;
- des recherches multi-CRMR justifiées par l'intérêt public ;
- des recherches médico-économiques justifiées par l'intérêt public, impliquant l'appariement entre la BNDMR et le Système National des Données de Santé (SNDS), dont celle décrite dans le protocole intitulé PARCOURARE, publié sur le site de la BNDMR.

Ce sont des recherches observationnelles, c'est-à-dire qu'elles ne modifient pas votre prise en charge par l'équipe de soin (cela ne change pas vos soins/traitements, vous n'avez pas de questionnaire à remplir). Vous n'êtes pas non plus sollicité pour apporter de nouvelles données, ces recherches n'utilisent que vos données déjà recueillies pour vos soins.

PIRAMIG 2022

Pour la déclaration de 2022 sur les activités de 2021, **les données de BaMaRa font foi et sont non-modifiables**. Les chiffres d'activité issus de BaMaRa seront chargés à l'ouverture de la plateforme PIRAMIG.

i Les données seront arrêtées au **31 mars 2022**

- Toute donnée relative à l'année calendaire 2021 saisie avant cette date sera prise en compte
- Toute donnée saisie après ne sera pas prise en compte

- Toutefois (COPIL DGOS-FSMR du 25/01/2022), « Les difficultés propres à certains centres (déploiement tardif de BaMaRa / DPI, transfert incomplet de données du DPI vers BaMaRa) seront prises en compte... »
« Cette année étant la première dans ce format, un plancher égal à 50% de la file active déclarée dans Piramig en 2020 s'appliquera pour ces centres en difficulté. »