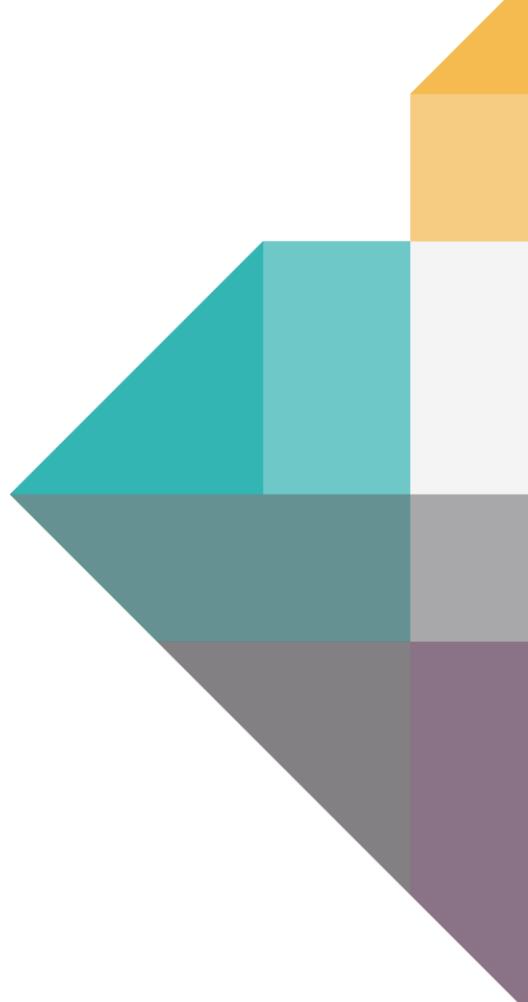




BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares



Recueil complémentaire - Filière FiSLAN

Guide utilisateur

Septembre 2024

Sommaire

Sommaire	2
Contexte	3
1. Action 1.7 du PNMR3	3
2. Un recueil complémentaire FilSLAN	3
Le recueil	4
1. Conditions d'accès au recueil complémentaire	4
2. Accéder au recueil complémentaire dans le formulaire.....	4
2.1. <i>Lors de la création d'une fiche patient dans BaMaRa</i>	4
2.2. <i>Dans une fiche patient déjà existante</i>	6
3. Navigation entre le SDM et le recueil.....	7
4. Complétion du recueil complémentaire.....	7
4.1. <i>Les types de champs</i>	7
4.1.1. <i>Le bouton radio</i>	8
4.1.2. <i>La liste déroulante à choix unique</i>	8
4.1.3. <i>Champ à affichage conditionné</i>	8
4.2. <i>Les valeurs numériques</i>	8
4.2.1. <i>Décimales</i>	8
4.2.2. <i>Dates</i>	9
4.3. <i>Enregistrer</i>	9
5. Le recueil complémentaire dans la fiche patient	9
5.1. <i>Affichage dans la fiche patient</i>	9
5.2. <i>Modification d'un recueil complémentaire déjà créé</i>	10
5.3. <i>Suppression d'un recueil complémentaire</i>	10
Captures d'écran du recueil	11
1. SLA	11
1.1. <i>Formulaire – exemple rempli</i>	11
1.2. <i>Fiche patient complétée – autre exemple</i>	14
Listes, comptages et extractions (à venir)	17
1. Listes de patients ayant un recueil complémentaire.....	17
2. Extraction des données du recueil complémentaire.....	17
Contenu détaillé du recueil	18

Contexte

1. Action 1.7 du PNMR3

Dans le cadre du Plan National Maladies Rares 3, l'action 1.7 matérialise la volonté d'action du ministère sur le sujet de l'errance diagnostique :

« Action 1.7 : Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR

Le réexamen des dossiers des personnes malades est nécessaire au fur et à mesure de l'évolution des connaissances et des technologies. Il permettra de réduire les pertes de chance en termes de prise en charge. Il est particulièrement important au plan diagnostique. Il conviendra de :

- Construire un registre national interopérable en s'appuyant sur les données de la BNDMR pour les personnes identifiées « sans diagnostic » dans le set minimal de données ;
- Favoriser la réalisation de travaux de recherche (cf. axe 5) : ce registre aidera à la réalisation de travaux de recherche sur les impasses diagnostiques. Il sera associé chaque fois que possible à des bio-banques déjà constituées (recensées par les FSMR) ou le cas échéant à de nouvelles bio-banques en fonction des besoins identifiés ;
- Confier à l'observatoire du diagnostic (cf. action 1.4) la production d'un bilan annuel des données colligées et des travaux réalisés à partir de ce registre. »

2. Un recueil complémentaire FilSLAN

La faisabilité et l'intérêt de 3 recueils complémentaires spécifiques, dans l'application BaMaRa, **permettant de décrire les patients sans diagnostic pris en charge par la filière FILNEMUS** ont été évalués dans le cadre d'un [projet pré-pilote](#). La pertinence de la solution a été validée et élargie à d'autres filières dont la Filière FilSLAN.

Ce document vous aidera à vous familiariser avec toutes les fonctionnalités du recueil complémentaire SLA de BaMaRa et vous accompagnera pas à pas dans sa prise en main.

Il est complémentaire du **Guide utilisateurs de BaMaRa**, qui explique le fonctionnement général de l'application, et au **Guide des variables de BaMaRa**, document qui reprend chacune des modalités du formulaire pour les expliciter (disponibles sur le site de la BNDMR : <http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/> et également sur le site de BaMaRa, rubrique Aide).

Le recueil

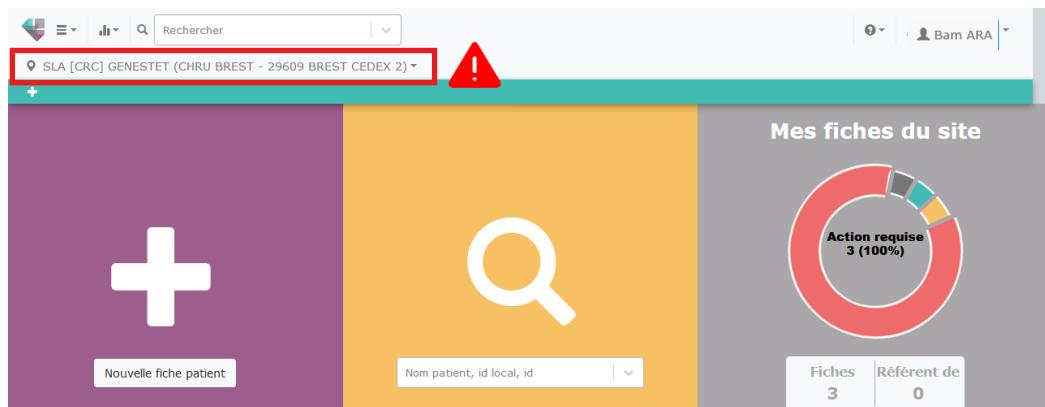
1. Conditions d'accès au recueil complémentaire

Ils ne sont accessibles qu'aux sites FilSLAN créés spécifiquement dans BaMaRa. Vous devez vous être inscrit sur l'un d'eux. Si ce n'est pas le cas, contactez le gestionnaire des comptes BaMaRa de votre établissement.

Seuls les utilisateurs des sites de FilSLAN pourront **compléter et/ou supprimer** le recueil complémentaire.

En revanche, tout utilisateur de BaMaRa ayant accès à la fiche du patient pourra voir les données du recueil complémentaire dans la fiche récapitulative du patient, sans pouvoir le modifier.

Il faut donc spécifiquement se positionner sur l'un de ces sites pour pouvoir les afficher en écriture (en haut à gauche de l'écran). Vérifiez donc toujours que vous êtes dans le bon site de rattachement. Si ce n'est pas le cas, changez de site en cliquant sur la flèche de droite.



2. Accéder au recueil complémentaire dans le formulaire

2.1. Lors de la création d'une fiche patient dans BaMaRa

Afin de pouvoir créer un recueil complémentaire, il vous faut tout d'abord créer une fiche patient comme habituellement (si nécessaire, consultez le [guide utilisateur](#) de BaMaRa).

- (i) Vous devez au minimum remplir les 4 champs requis pour la création d'une fiche (*nom, prénom, date de naissance et sexe*) et sauvegarder pour pouvoir passer aux onglets suivants ou aux recueils.

Création d'un nouveau patient

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

Le patient est un fœtus *

Oui Non

Nom de naissance *

patient

Nom d'usage

Nom d'usage

Prénom *

patient

Date de naissance *

13/02/2022

Sexe *

Féminin Masculin Inconnu

✖ Annuler ✓ Sauvegarder

Une fois les 4 champs complétés et sauvés, vous verrez apparaître l'onglet du recueil complémentaire SLA.

Rechercher

SLA [CRC] GENESTET (CHRU BREST - 29609 BREST CEDEX 2) ▾

▶ SDM ▶ SLA

▶ Données administratives ▶ Prises en charge ▶ Activités ▶ Diagnostic ▶ Anté/néonatal ▶ Recherche

Fiche patient: patient patient

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

Malade Non-malade

Le patient est un fœtus

Nom de naissance * patient

Prénom * patient

Date de naissance * 13/03/2022

Sexe * Féminin Masculin Inconnu

Matricule de l'INS (Identifiant national de santé) Matri... Clé INS Clé INS

INS-C (source: DPI) INS-C (source: DPI)

IPP / NIP IPP / NIP

Numéro de dossier du service Numéro de dossier du service

Lieu de naissance * Lieu de naissance *

Lieu de résidence * Lieu de résidence *

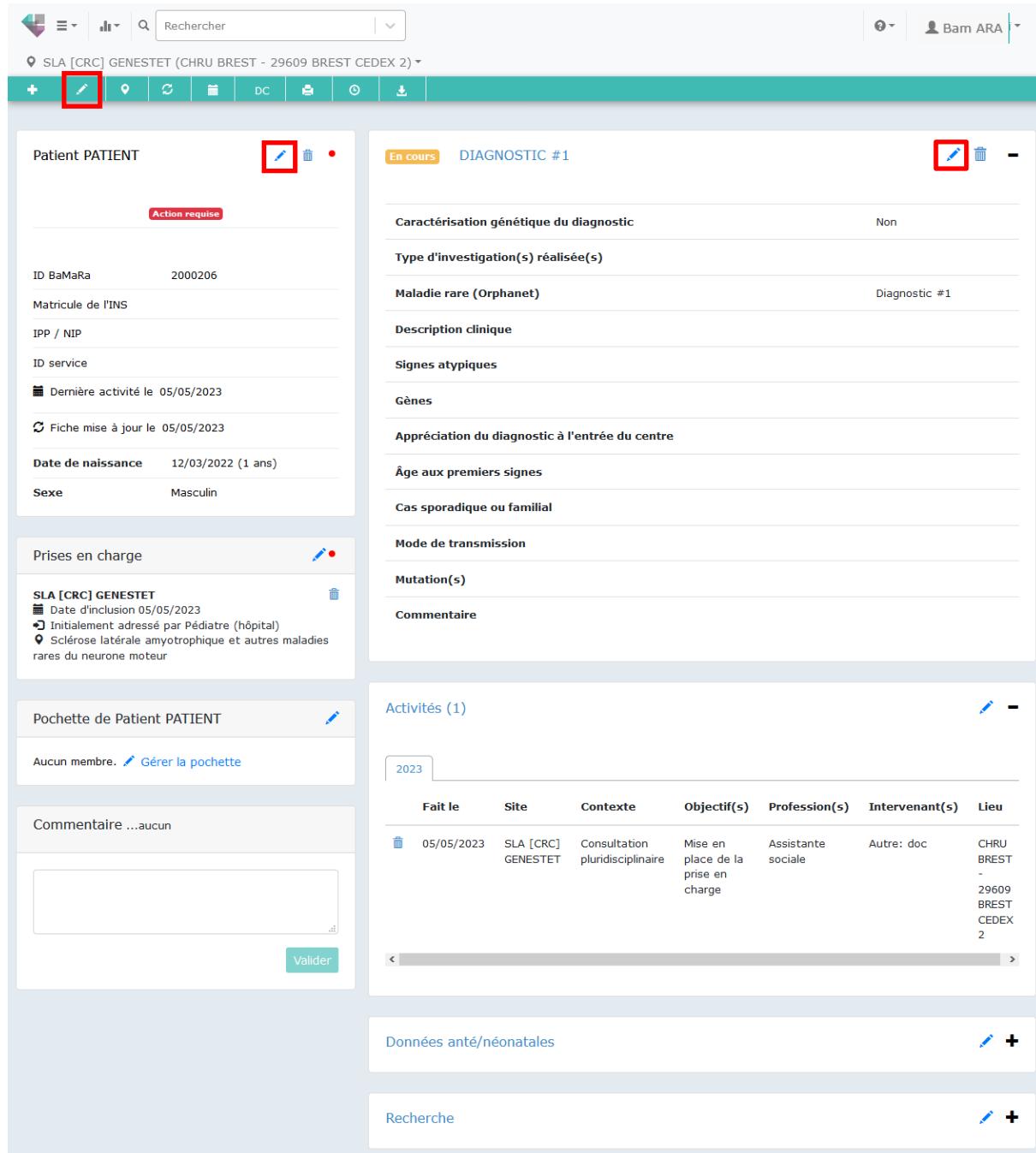
Le patient est décédé

✖ Annuler ✓ Sauvegarder ✓ Sauvegarder et quitter ▶ Etape suivante

Bonne pratique : nous vous conseillons de compléter la partie SDM avant de remplir le recueil complémentaire.

2.2. Dans une fiche patient déjà existante

Si la fiche patient est déjà existante, affichez-la et cliquez sur un des crayons pour entrer dans le formulaire afin de la modifier :

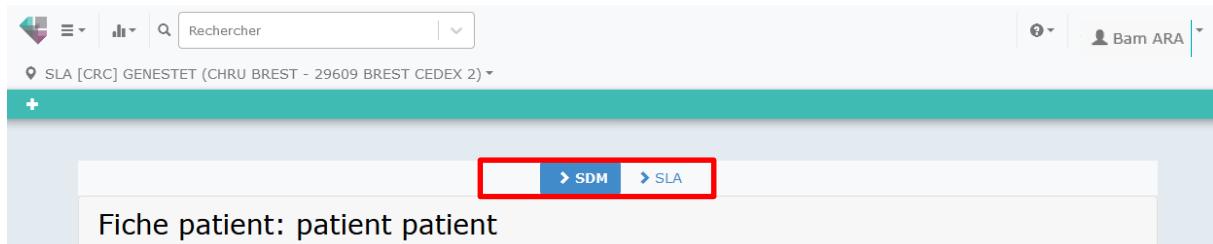


The screenshot shows a web-based application for managing patient records. At the top, there is a header with a logo, a search bar, and a user profile. Below the header, the top navigation bar includes a location dropdown, a search bar, and a user profile. The main content area is divided into several sections:

- Patient PATIENT** (left sidebar):
 - Sub-section: **Prises en charge** (SLA [CRC] GENESTET, Date d'inclusion 05/05/2023, Initiallement adressé par Pédiatre (hôpital), Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur)
 - Sub-section: **Pochette de Patient PATIENT** (Aucun membre, Gérer la pochette)
 - Sub-section: **Commentaire** (Commentaire ...aucun, Valider button)
- DIAGNOSTIC #1** (right sidebar):
 - Sub-section: **Caractérisation génétique du diagnostic** (Non)
 - Sub-section: **Type d'investigation(s) réalisée(s)**
 - Sub-section: **Maladie rare (Orphanet)** (Diagnostic #1)
 - Sub-section: **Description clinique**
 - Sub-section: **Signes atypiques**
 - Sub-section: **Gènes**
 - Sub-section: **Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre**
 - Sub-section: **Âge aux premiers signes**
 - Sub-section: **Cas sporadique ou familial**
 - Sub-section: **Mode de transmission**
 - Sub-section: **Mutation(s)**
 - Sub-section: **Commentaire**
- Activités (1)** (bottom section):

Fait le	Site	Contexte	Objectif(s)	Profession(s)	Intervenant(s)	Lieu
05/05/2023	SLA [CRC] GENESTET	Consultation pluridisciplinaire	Mise en place de la prise en charge	Assistante sociale	Autre: doc	CHRU BREST - 29609 BREST CEDEX 2
- Données anté/néonatales**
- Recherche**

Vous constaterez alors qu'en haut de page, vous avez accès aux onglets vous donnant accès au recueil complémentaire.



3. Navigation entre le SDM et le recueil

La navigation entre les recueils d'une même fiche patient est possible grâce aux onglets :



=> recueil du set de données minimum

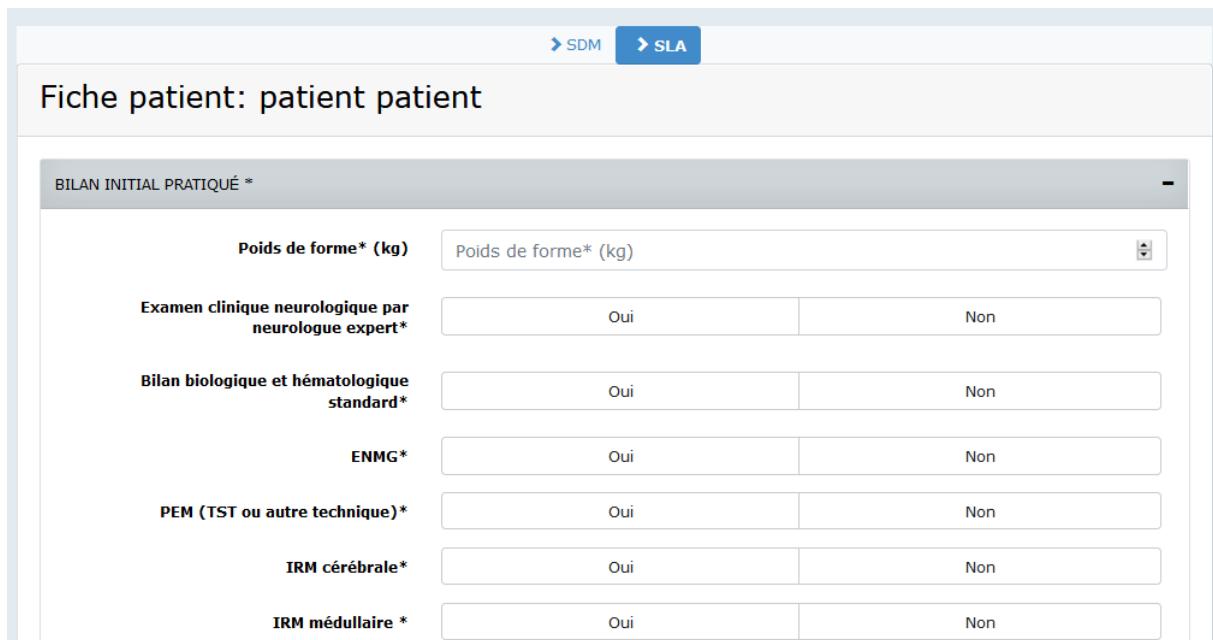


=> recueil complémentaire pour les patients sans diagnostic à suspicion de sclérose latérale amyotrophique.

4. CompléTION du recueil complémentaire

Cliquez sur l'onglet correspondant au recueil complémentaire que vous souhaitez renseigner.

Le recueil apparaît vide :



BILAN INITIAL PRATIQUÉ *	
Poids de forme* (kg)	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>
Examen clinique neurologique par neurologue expert*	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>
Bilan biologique et hématologique standard*	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>
ENMG*	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>
PEM (TST ou autre technique)*	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>
IRM cérébrale*	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>
IRM médullaire *	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>

4.1. Les types de champs

4.1.1. Le bouton radio

Celui-ci donne un choix unique, par simple clic sur la valeur souhaitée :

Examen clinique neurologique par neurologue expert*	Oui	Non
---	-----	-----

4.1.2. La liste déroulante à choix unique

Lien de parenté*	est le / la
Date de l'analyse	Frère
Nom du gène (HGNC)	Sœur
Nom du gène (saisie libre)	Père
Variant sur protéine*	Mère
Caractère*	Conjoint Conjointe
Cas particulier*	Fils
	Fille
	Petit-fils
	Petite-fille

Cliquez dans le champ pour afficher la liste déroulante et sélectionnez la valeur souhaitée.

Lien de parenté*	est le / la
------------------	-------------

4.1.3. Champ à affichage conditionné

En fonction de la valeur sélectionnée dans un premier champ, un second champ s'affiche :

Poids de forme* (kg)	Poids de forme* (kg)	
Examen clinique neurologique par neurologue expert*	Oui	Non
Poids de forme* (kg)	Poids de forme* (kg)	
Examen clinique neurologique par neurologue expert*	Oui	Non
Date	Date	aujourd'hui

4.2. Les valeurs numériques

4.2.1. Décimales

Lors de la saisie de valeurs numériques, la décimale peut être séparée par une virgule « , » ou un point « . ».

Poids de forme* (kg)	60,5
----------------------	------

Poids de forme* (kg)

60.5

4.2.2. Dates

Les dates doivent être au format **JJ/MM/AAAA** mais les dates partielles sont acceptées.

Examen clinique neurologique par neurologue expert*

Oui

Non

Date

01/04/2023

aujourd'hui

Examen clinique neurologique par neurologue expert*

Oui

Non

Date

01/UNK/2023

aujourd'hui

4.3. Enregistrer

Complétez les champs du recueil. Vous pouvez enregistrer à tout moment, même si tous les champs ne sont pas remplis en cliquant sur « sauvegarder » en bas de page :

✗ Annuler

✓ Sauvegarder

➡ Sauvegarder et quitter

L'action de sauvegarder et quitter vous fera sortir du formulaire et affichera la fiche du patient (voir section dédiée ci-après).

✗ Annuler

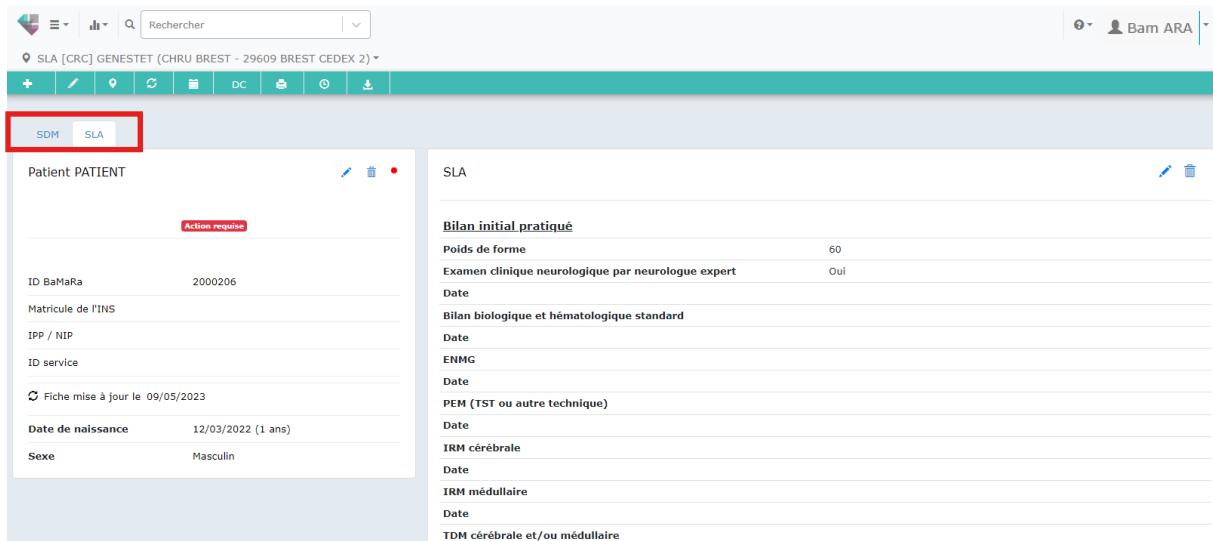
✓ Sauvegarder

➡ Sauvegarder et quitter

5. Le recueil complémentaire dans la fiche patient

5.1. Affichage dans la fiche patient

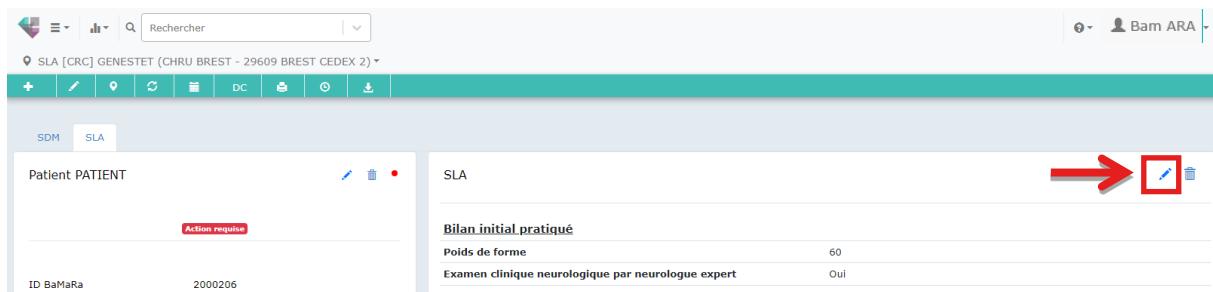
Si vous avez rempli au moins une donnée du recueil complémentaire, celui-ci apparaîtra sous forme d'un onglet dans la fiche du patient.



Bilan initial pratiqué	
Poids de forme	60
Examen clinique neurologique par neurologue expert	Oui
Date	

5.2. Modification d'un recueil complémentaire déjà créé

Utilisez le crayon dans le bloc du recueil complémentaire pour accéder directement au formulaire correspondant.

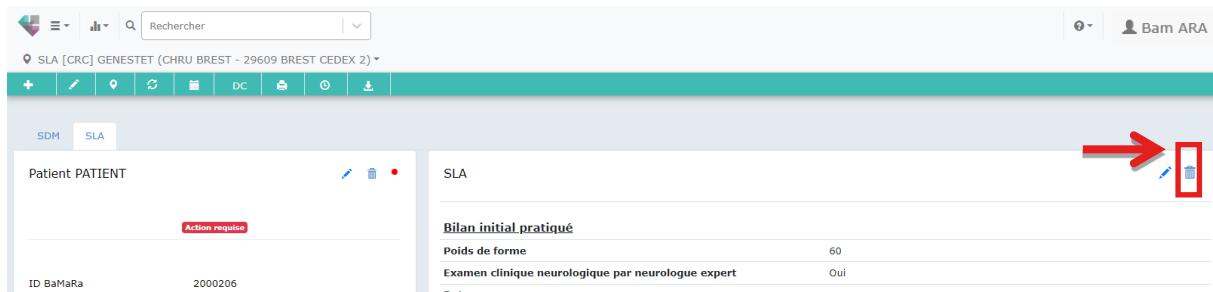


Bilan initial pratiqué	
Poids de forme	60
Examen clinique neurologique par neurologue expert	Oui
Date	

5.3. Suppression d'un recueil complémentaire

Utilisez la poubelle dans le bloc du recueil complémentaire pour supprimer le formulaire correspondant.

Attention, toute suppression est définitive !



Bilan initial pratiqué	
Poids de forme	60
Examen clinique neurologique par neurologue expert	Oui
Date	

Captures d'écran du recueil

1. SLA

1.1. Formulaire – exemple rempli

Rechercher

SLA [CST] SALACHAS (GHU SORBONNE SITE PITIE SALPETRIERE - 75651 PARIS CEDEX 13) *

Bam ARA

Fiche patient: patient patient

BILAN INITIAL PRATIQUÉ *

Poids de forme* (kg) 85

Examen clinique neurologique par neurologue expert* Oui Non

Date 30/09/2024 aujourd'hui

Bilan biologique et hématologique standard* Oui Non

Date Date aujourd'hui

ENMG* Oui Non

PEM (TST ou autre technique)* Oui Non

IRM cérébrale* Oui Non

Date 30/09/2024 aujourd'hui

IRM médullaire * Oui Non

Date 30/09/2024 aujourd'hui

TDM cérébrale et/ou médullaire* Oui Non

Bilan immunologique (avec recherche gammopathie monoclonale)* Oui Non

Date Date aujourd'hui

Analyse LCS avec électrophorèse* Oui Non

Évaluation cognitivo-comportementale* Oui Non

Analyse génétique moléculaire (1 gène muté ou panel FiSLAN)* Oui Non

Biopsie musculaire* Oui Non

Scintigraphie de perfusion cérébrale (TEP-FDG/Scintigraphie HMPAO)* Oui Non

Date 30/09/2024 aujourd'hui

MUTATION(S)

Mutation connue chez le malade* Oui Non

Date de l'analyse 27/08/2024 aujourd'hui

Nom du gène (HGNC) SLA

Nom du gène (saisie libre) Saisie manuelle du gène

Variant sur protéine* p.D901

Variant sur ADNC NM_000454.5, c1253c>a

Caractère* Hétérozygote Homozygote

Cas particulier* Mutation intronique Déletion Insertion

Mutation du gène C9orf72: nombre de répétitions 12

Mutation du gène ataxine-2: nombre de répétitions 2

Mutation connue dans la famille Oui Non

Suivi du 27/08/2023 +

Date du suivi : 27/08/2023 / aujourd'hui

ÉLÉMENT DU DIAGNOSTIC

A) Arguments cliniques atteinte spinale NMC

Déficit moteur*	Oui	Non	
ROT: vifs ou conservés territoire atrophié*	Oui	Non	
Région	Région cervicale	Région lombaire	
Cutané plantaire*	Extension	Flexion	Non stimulable
Hoffmann présent*	Oui	Non	
Bilatéral	Oui	Non	
Tonus: hypertonie*	Oui	Non	
	Région cervicale	Région lombaire	

B) Arguments cliniques atteinte spinale MNP

Fasciculations*	Oui	Non	
	Région cervicale	Région thoracique	Région lombaire
Atrophie musculaire*	Oui	Non	
	Région cervicale	Région thoracique	Région lombaire
Déficit moteur*	Oui	Non	

C) Arguments cliniques atteinte bulbaire

Dysarthrie ou dysphonie*	Oui	Non
Dysphagie*	Oui	Non

C1) Atteinte bulbaire NMC

Reflexe masetérin vif*	Oui	Non
Exagération réflexe nauséux*	Oui	Non
Clonus mentonnier*	Oui	Non
Rire et Pleurer spastique*	Oui	Non

C2) Atteinte bulbaire MNP

Atrophie linguale*	Oui	Non
Fasciculations linguales*	Oui	Non
Hypersialorrhée*	Oui	Non
Hypotonie/atonie vélaire*	Oui	Non

D) Arguments neurophysiologiques atteinte MNP

Potentiels de fasciculations ou fibrillation ou ondes lentes positives*	Oui	Non		
Régions	Région cervicale	Région Thoracique	Région lombaire	Région bulbaire
Recrutement et/ou potentiels unités motrices neurogènes*	Oui	Non		
Régions	Région cervicale	Région Thoracique	Région lombaire	Région bulbaire

E) Arguments autres atteinte NMC

IRM : hyper signaux fauxseaux pyramidaux*	Oui	Non
PEM :		
- Diminution des ratios d'amplitude*	Oui	Non
- Allongement des latences*	Oui	Non

F) Arguments autres atteintes MNP

Élevation modérée des CPK*	Oui	Non
Biopsie Musculaire :		
- Prédominance type de fibre*	Oui	Non
- Type grouping*	Oui	Non
- Fibres angulaires*	Oui	Non

G) Arguments d'atteinte cognitive et comportementale

Présence de troubles cognitifs et/ou comportementaux*	Oui	Non
---	-----	-----

Score échelle ECAS : 12

H) Atypies cliniques

Mouvements Anormaux*	Oui	Non
Syndrome akinétoride*	Oui	Non
Ophthalmoparésie*	Oui	Non
Signes cérébelleux*	Oui	Non
Signes dysautonomiques*	Oui	Non
Signes sensitifs*	Oui	Non

I) Arguments génétiques

ATCD familiaux de SLA*	Oui	Non
ATCD familiaux de maladie neurodégénérative caractérisée*	Oui	Non
ATCD familiaux de troubles psychiatriques ou de troubles cognitifs majeurs*	Oui	Non

J) Biomarqueur sang ou LCR

Neurofilaments dosage*	Oui	Non
Chaine légère	Chaine lourde	
Sang	LCR	
Titre <input type="text" value="12"/>		

DONNÉES DE SUIVI

Atteinte ventilatoire*	Oui	Non
CVL ou CVF assise (%)	12	
Date	27/08/2023	aujourd'hui
CVL ou CVF couchée (%)	12	
Date	27/08/2023	aujourd'hui
Ratio CVL ou CVF couchée/CVL ou CVF assise (%)	1	
PIMax ou SNIP (cm H2O)	56	
Date	27/08/2023	aujourd'hui
DEP (l/min)	32	
Date	27/08/2023	aujourd'hui
Poids* (Kg)	87	<input type="checkbox"/> Non fait

ECHELLE ALSFRS-R*

Date	27/08/2023	aujourd'hui
Parole / 4	0	
Salivation / 4	1	
Déglutition / 4	2	
Écriture / 4	3	
Habillement et hygiène / 4	1	
Préparation des aliments / 4	4	
Mobilisation au lit / 4	1	
Marche / 4	0	
Montée des escaliers / 4	2	
Dyspnée / 4	3	
Orthopnée / 4	4	
Insuffisance respiratoire / 4	1	
Score total / 48	22	
Date de la dernière évaluation	Date de la dernière évaluation	
Delta score total ALSFRS-R depuis la dernière évaluation*	incalculable automatiquement	
Date des premiers signes	23/05/2022	
Évolution score total ALSFRS-R/mois depuis la date des premiers signes	1.7	

ÉLÉMENS DE GRAVITÉ

VNI*	Oui	Non
Date de mise en place*	30/09/2024	aujourd'hui
Nombre d'heure de ventilation/jour*	24	
Date à laquelle les critères ont été atteints*	30/09/2024	aujourd'hui
Perte de poids ≥ 10% / poids de forme*	Oui	Non
Gastrostomie d'alimentation*	Oui	Non
Trachéotomie*	Oui	Non

KING'S STAGE

Stade IVb

CLASSIFICATION / DEGRÉ DE CERTITUDE DU DIAGNOSTIC

SLA génétiquement définie par identification d'une mutation pathogène
Confirmation diagnostique

X Annuler ✓ Sauvegarder ✓ Sauvegarder et quitter

1.2. Fiche patient complétée – autre exemple

SLA

✍ 🖨️

Bilan initial pratique

Poids de forme	85
Examen clinique neurologique par neurologue expert	Oui
Date	30/09/2024
Bilan biologique et hématologique standard	Oui
Date	
ENMG	Non
Date	
PEM (TST ou autre technique)	Non
Date	
IRM cérébrale	Oui
Date	30/09/2024
IRM médullaire	Oui
Date	30/09/2024
TDM cérébrale et/ou médullaire	Non
Date	
Bilan immunologique (avec recherche gammopathie monoclonale)	Oui
Date	
Analyse LCS avec électrophorèse	Non
Date	
Evaluation cognitive-comportementale	Non
Date	
Analyse génétique moléculaire (1 gène muté ou panel FiSLAN)	Non
Date	
Biopsie musculaire	Non
Date	
Scintigraphie de perfusion cérébrale (TEP-FDG/Scintigraphie HMPAO)	Oui
Date	30/09/2024

Mutation(s)

Mutation connue chez le malade	Oui
Date de l'analyse	27/08/2024
Nom du gène (HGNC)	SLA
Saisie manuelle du gène	
Variant sur protéine	p.D901
Variant sur ADNC	NM_000454.5, c1253c>a
Caractère	Hétérozygote
Cas particulier	Délétion
Mutation du gène C9orf72: nombre de répétitions	12
Mutation du gène ataxine-2 : nombre de répétitions	2
Mutation connue dans la famille	Non

Suivi du 27/08/2023

Suivi du 27/08/2023

Date du suivi 27/08/2023

Elément du diagnostic

A) Arguments cliniques atteinte spinale NMC

Déficit moteur	Non
Régin	
ROT: vifs ou conservés territoire atrophié	Oui
Régin	Région cervicale
Cutané plantaire	Flexion
Bilatéral	
Hoffman présent	Oui
Bilatéral	Oui
Tonus: hypertonie	Oui
Régin	Région lombaire

B) Arguments cliniques atteinte MNP

Fasciculations	Oui
Régin	Région thoracique
Atrophie musculaire	Oui
Régin	Région thoracique
Atrophie musculaire	Non
Régin	

C) Arguments cliniques atteinte bulbaire

Dysarthrie ou dysphonie	Oui
Dysphagie	Non

C1) Atteinte bulbaire NMC

Reflexe massétérin vif	Oui
Exagération reflexe nauséeux	Non
Clonus mentonnier	Oui
Rire et Pleurer spasmotique	Non

C2) Atteinte bulbaire MNP

Atrophie lingue	Oui
Fasciculations lingua	Non
Hypersialorrhée	Non
Hypotonie/atonie vélaire	Oui

D) Arguments neurophysiologiques atteinte MNP

Potentiels de fasciculations ou fibrillation ou ondes lentes positives	Oui
Régin	Région bulbaire
Recrutement et/ou potentiels unités motrices neurogènes	Oui
Régin	Région lombaire

E) Arguments autres atteinte NMC

IRM : hyper signaux faiseaux pyramideux	Oui
---	-----

PEM:

- Diminution des ratios d'amplitude	Oui
- Allongement des latences	Oui

E) Arguments autres atteintes MNP

Élevation modérée des CPK	Oui
---------------------------	-----

Biopsie Musculaire :

- Prédominance type de fibre	Oui
- Type grouping	Oui
- Fibres angulaires	Oui

G) Arguments d'atteinte cognitive et comportementale

Présence de troubles cognitifs et/ou comportementaux	Oui
Score échelle ECAS	12

H) Atypies cliniques

Mouvements Anormaux	Oui
Syndrome akinétoprigide	Oui
Ophthalmoparésie	Oui
Signes cérébelleux	Oui
Signes dysautonomiques	Oui
Signes sensitifs	Oui

I) Arguments génétiques

ATCD familiaux de SLA	Oui
ATCD familiaux de maladie neurodégénérative caractérisée	Non
Précision	
ATCD familiaux de troubles psychiatriques ou de troubles cognitifs majeurs	Oui

K) Biomarqueur sang ou LCR

Neurofilaments dosage	Oui
Neurofilaments chaîne	Chaîne légère
Neurofilaments fluide	LCR
Titre	12

Eléments évolutifs

Atteinte ventilatoire	Oui
CVL ou CVF assise (%)	12
Date	27/08/2023
CVL ou CVF couchée (%)	12
Date	27/08/2023
Ratio CVL ou CVF couchée/CVL ou CVF assise (%)	1
PIMax ou SNIP (cm H2O)	56
Date	27/08/2023
DEP (l/min)	32
Date	27/08/2023
Poids* (Kg)	87
Non fait	

Échelle ALSFRS-R

Date	27/08/2023
Parole / 4	0
Salivation / 4	1
Déglutition / 4	2
Écriture / 4	3
Habillement et hygiène / 4	1
Préparation des aliments / 4	4
Mobilisation au lit / 4	1
Marche / 4	0
Montée des escaliers / 4	2
Dyspnée / 4	3
Orthopnée / 4	4
Insuffisance respiratoire / 4	1
Score total / 48	22
Date de la dernière évaluation	
Δ score total ALSFRS-R depuis la dernière évaluation	
Date aux premiers signes	23/05/2022
Évolution score total ALSFRS-R/mois depuis la date des premiers signes	1.7

Éléments de gravité

VNI	Oui
Date de mise en place	30/09/2024
Nombre d'heure de ventilation/jour	24
Date à laquelle les critères ont été atteints	30/09/2024
Perte de poids ≥ 10% / poids de forme	Non
Gastrostomie d'alimentation	Non
Date de mise en place	
Date à laquelle les critères ont été atteints	
Trachéotomie	Non
Date de mise en place	

King's Stage

Stade IVb

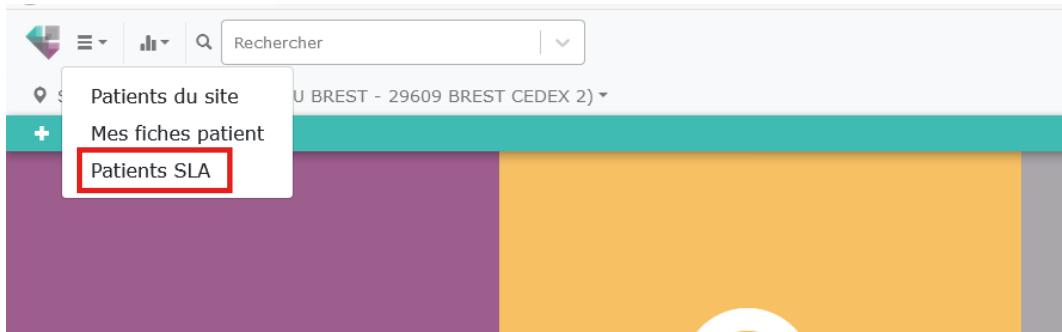
Classification / degré de certitude du diagnostic

SLA génétiquement définie par identification d'une mutation pathogène
Confirmation diagnostique

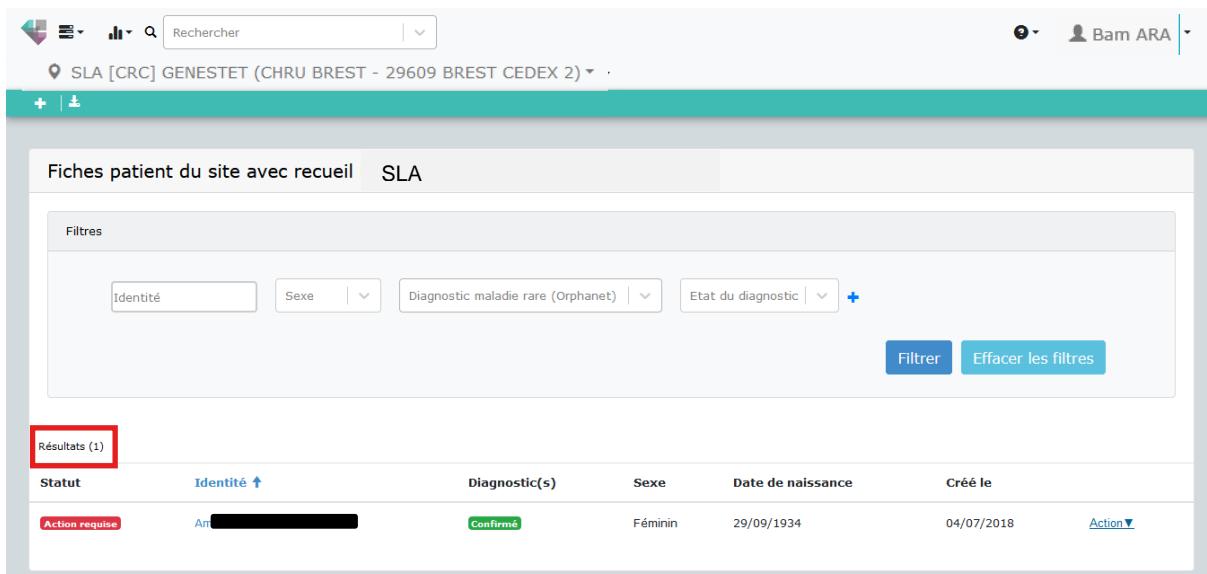
Listes, comptages et extractions (à venir)

1. Listes de patients ayant un recueil complémentaire

Une liste distincte est disponible pour le recueil, dans le menu « Listes ».



Cliquez sur la liste d'intérêt. Une page s'affiche avec la liste nominative des patients pour lesquels le recueil complémentaire a été créé et le comptage du nombre de patients concernés.



Statut	Identité	Diagnostic(s)	Sexe	Date de naissance	Créé le
Action requise	An [REDACTED]	Confirmé	Féminin	29/09/1934	04/07/2018

2. Extraction des données du recueil complémentaire

Sur la page d'une des listes de patients ayant un recueil complémentaire, cliquez sur le signe « télécharger » en haut de page pour extraire les données (au format Excel) des patients ayant un recueil complémentaire de créé.



Rechercher

SLA [CRC] GENESTET (CHRU BREST - 29609 BREST CEDEX 2) ▾

Extrire sous Excel

Fiches patient du site avec recueil SLA

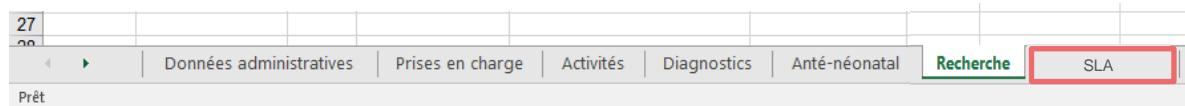
Filtres

Identité | Sexe | Diagnostic maladie rare (Orphanet) | Etat

Le message suivant s'affiche :



L'extraction vous donne accès à **toutes les données (SDM + recueil complémentaire) des patients pour lesquels le recueil complémentaire a été créé.**



27

Données administratives Prises en charge Activités Diagnostics Anté-néonatal Recherche SLA

Le premier onglet « Données administratives » correspond à la liste des patients ayant un recueil complémentaire.

Les onglets suivants correspondent aux données du SDM pour ces patients (prise en charge, ...).

Le dernier onglet (SLA) correspond aux données du recueil complémentaire. Notez que vous pouvez retrouver l'identité des patients grâce à l'identifiant (ID BaMaRa) du patient qui est reporté dans tous les onglets.

Contenu détaillé du recueil

Item dans l'ordre d'apparition dans le Recueil	Type / Contenu
Bilan initial pratiqué	Titre de partie
Poids de forme* (kg)	Champ numérique
Examen clinique neurologique par neurologue expert*	Oui Non

Date	Champ date
Bilan biologique et hématologique standard*	Oui Non
Date	Champ date
ENMG*	Oui Non
Date	Champ date
PEM (TST ou autre technique)*	Oui Non
Date	Champ date
IRM cérébrale*	Oui Non
Date	Champ date
IRM médullaire*	Oui Non
Date	Champ date
TDM cérébrale et/ou médullaire*	Oui Non
Date	Champ date
Bilan immunologique (avec recherche gammopathie monoclonale)*	Oui Non
Date	Champ date
Analyse LCS avec électrophorèse*	Oui Non
Date	Champ date
Evaluation cognitivo-comportementale*	Oui Non
Date	Champ date
Analyse génétique moléculaire (1 gène muté ou panel FilSLAN)*	Oui Non
Date	Champ date
Biopsie musculaire*	Oui Non
Date	Champ date
Scintigraphie de perfusion cérébrale (TEP-FDG/Scintigraphie HMPAO)*	Oui Non
Date	Champ date
Mutation(s)	Titre de partie
Mutation connue chez le malade*	Oui Non
Date de l'analyse	Champ date
Nom du gène (HGNC)	Liste déroulante (référentiel HGNC)
Nom du gène (saisie libre)	Champ texte libre
Variant sur protéine*	Champ texte libre
Variant sur ADNC	Champ texte libre
Caractère*	Hétérozygote Homozygote
Cas particulier*	Mutation intronique Délétion

	Insertion
Mutation du gène C9orf72 : nombre de répétitions	Champ numérique
Mutation du gène ataxine-2 : nombre de répétitions	Champ numérique
Mutation connue dans la famille	Oui Non
Lien de parenté	Système d'onglets incrémentaux
Lien de parenté	Frère Sœur Père Mère Conjoint Conjointe Fils Fille Petit-fils Petite-fille Demi-frère Demi-sœur Oncle paternel Oncle maternelle Tante paternelle Tante Maternelle Cousin(e) paternel(le) Cousin(e) maternel(le) Neveu Nièce Grand-père paternel Grand-père maternel Grand-père maternelle Grand-mère maternelle Autre
Date de l'analyse	Champ date
Nom du gène (HGNC)	Liste déroulante (référentiel HGNC)
Nom du gène (saisie libre)	Champ texte libre
Variant sur protéine*	Champ texte libre
Variant sur ADNc	Champ texte libre
Caractère*	Hétérozygote Homozygote
Cas particulier*	Mutation intronique Délétion Insertion
Mutation du gène C9orf72 : nombre de répétitions	Champ numérique
Mutation du gène ataxine-2 : nombre de répétitions	Champ numérique
Suivi du	Système d'onglets incrémentaux
Date du suivi	Champ Date
Éléments du diagnostic	Titre de partie
A) Arguments cliniques atteinte spinale NMC	Sous-titre
Déficit moteur*	Oui Non
Région	Région cervicale

	Région thoracique Région lombaire
ROT : vifs ou conservés territoire atrophié*	Oui Non
Région	Région cervicale Région lombaire
Cutané plantaire*	Extension Flexion Non stimulable
Bilatéral*	Oui Non
Hoffman présent*	Oui Non
Bilatéral	Oui Non
Tonus : hypertonie*	Oui Non
Région	Région cervicale Région lombaire
B) Arguments cliniques atteinte MNP	Sous-titre
Fasciculations*	Oui Non
Région	Région cervicale Région thoracique Région lombaire
Atrophie musculaire*	Oui Non
Région	Région cervicale Région thoracique Région lombaire
Déficit moteur*	Oui Non
Région	Région cervicale Région thoracique Région lombaire
C) Arguments atteinte en région bulbaire	Sous-titre
Dysarthrie ou dysphonie*	Oui Non
Dysphagie*	Oui Non
C1) Atteinte bulbaire MNC	Sous-titre
Reflexe massétérin vif*	Oui Non
Exagération reflexe nauséaux*	Oui Non
Clonus mentonnier*	Oui Non
Rire et Pleurer spasmodique*	Oui Non

C2) Atteinte bulbaire NMP	Sous-titre
Atrophie linguale*	Oui Non
Fasciculations linguales*	Oui Non
Hypersialorrhée*	Oui Non
Hypotonie/atonie vélaire*	Oui Non
D) Arguments neurophysiologiques atteinte NMP	Sous-titre
Potentiels de fasciculation ou fibrillation ou ondes lentes positives*	Oui Non
Région	Région cervicale Région thoracique Région lombaire Région bulbaire
Recrutement et/ou potentiels unités motrices neurogènes*	Oui Non
Région	Région cervicale Région thoracique Région lombaire Région bulbaire
E) Arguments autres atteinte NMC	Sous-titre
IRM : hyper signaux faisceaux pyramidaux*	Oui Non
PEM : diminution des ratios d'amplitude*	Oui Non
PEM : allongement des latences*	Oui Non
F) Arguments autres atteintes NMP	Sous-titre
Élévation modérée des CPK*	Oui Non
Biopsie Musculaire : prédominance type de fibre*	Oui Non
Type grouping*	Oui Non
Fibres angulaires*	Oui Non
G) Arguments d'atteinte cognitive et comportementale	Sous-titre
Présence de troubles cognitifs et/ou comportementaux*	Oui Non
Score échelle ECAS	Champ numérique
H) Atypies cliniques	Sous-titre
Mouvements anormaux*	Oui Non
Syndrome akinétorigide*	Oui Non
Ophtalmoparésie*	Oui Non

Signes cérébelleux*	Oui Non
Signes dysautonomiques*	Oui Non
Signes sensitifs*	Oui Non
H) Arguments génétiques	Sous-titre
ATCD familiaux de SLA*	Oui Non
ATCD familiaux de maladie neurodégénérative caractérisée*	Oui Non
Précision	Champ texte libre
ATCD familiaux de troubles psychiatriques ou de troubles cognitifs majeurs*	Oui Non
J) Biomarqueur sang ou LCR	Sous-titre
Neurofilaments dosage*	Oui Non
(<i>type de chaîne</i>)	Chaîne Légère Chaîne Lourde
(<i>liquide</i>)	Sang LCR
Titre	Champ numérique
Suivi	Système d'onglets incrémentaux
Date du suivi*	Champ date
Données de suivi	Titre de partie
Atteinte ventilatoire	Oui Non
CVL ou CVF assise (%)	Champ numérique
Date	Champ date
CVL ou CVF couchée (%)	Champ numérique
Date	Champ date
Ratio CVL ou CVF couchée/CVL ou CVF assise (%)	Champ numérique
PIMax ou SNIP (cm H2O)	Champ numérique
Date	Champ date
DEP (l/min)	Champ numérique
Date	Champ date
Poids* (Kg)	Champ numérique Non fait
Echelle ALFSRS-R	Titre de partie
Date*	Champ date
Parole /4	Champ numérique
Salivation /4	Champ numérique
Déglutition /4	Champ numérique
Écriture /4	Champ numérique
Habillement et hygiène/4	Champ numérique
Préparation des aliments /4	Champ numérique
Mobilisation au lit /4	Champ numérique
Marche /4	Champ numérique
Montée des escaliers /4	Champ numérique

Dyspnée /4	Champ numérique
Orthopnée /4	Champ numérique
Insuffisance respiratoire /4	Champ numérique
Score total* /48 :	Champ numérique
Date de la dernière évaluation	Champ date
Δ score total ALSFRS-R depuis la dernière évaluation	Champ numérique
Date des premiers signes	Champ date
Évolution score total ALSFRS-R/mois depuis la date des premiers signes	Champ numérique
Éléments de gravité	Titre de partie
VNI*	Oui Non
Date de mise en place *	Champ date
Nombre d'heure de ventilation/jour*	Champ numérique
Date à laquelle les critères ont été atteints*	Champ date
Perte de poids ≥ 10% /poids de forme*	Oui Non
Gastrostomie d'alimentation*	Oui Non
Date de mise en place*	Champ date
Date à laquelle les critères pour une mise en place ont été atteints*	Champ date
Trachéotomie*	Oui Non
Date de mise en place*	Champ date
King's Stage	Titre de partie
<i>(Résultat du king's Stage)</i>	Calcul automatique : Stade I Stade II Stade III Stade IVa Stade IVb Stade V Stade incalculable
Classification / degré de certitude du diagnostic	Titre de partie
<i>(Classification)</i>	Calcul automatique : SLA génétiquement définie par identification d'une mutation pathogène SLA cliniquement certaine SLA cliniquement probable ou étayée par ENMG SLA cliniquement probable SLA cliniquement possible sans critères « Gold Coast » SLA cliniquement possible avec critères « Gold Coast »
<i>(Certitude du diagnostic)</i>	Calcul automatique : Evaluation en cours Confirmation diagnostique Errance diagnostique Impasse diagnostique Non calculable

**=champ obligatoire*