



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares



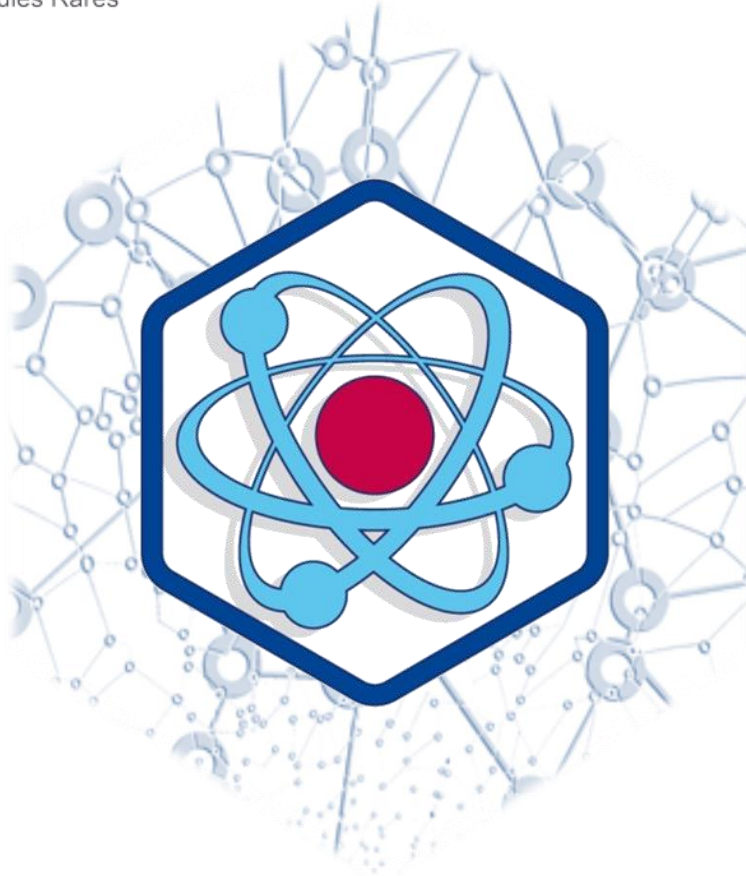
FILSLAN

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

filière de santé



maladies rares



Guide de Codage

Recueil Set de Données Minimum

Contact Filière Filslan:

filslan@chu-limoges.fr

aurelie.theillaumas@chu-limoges.fr

julie.catteau@chu-limoges.fr

Avril 2026

Avez-vous consulté les informations fournies par la BNDMR?



➤ **Comment s'inscrire à Bamara:** <https://www.bndmr.fr/participer/mode-autonome/sinscrire/>

➤ Liens utiles:

- **Information du patient:** <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-patient/>

Vous y trouverez:

- ✓ Un modèle de note d'information patient BaMaRa:
<https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bamara/>
- ✓ La note d'information individuelle patient – BNDMR:
<https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bndmr/>
- ✓ Le consentement des registres ERN:
Page dédiée sur le site de la BNDMR (à venir)

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

Vous y trouverez:

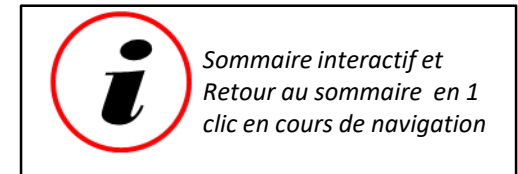
- ✓ le guide de codage des activités
- ✓ une fiche synthétique de codage des maladies rares
- ✓ le guide utilisateur BaMaRa
- ✓ le guide des variables
- ✓ Le Guide spécifique au SDM-T (Traitement)
- ✓ Le guide de l'impact de la labellisation 2023
- ✓ les FAQ de BaMaRa / BNDMR
- ✓ Règles de réconciliation des données lors des envois du DPI vers BaMaRa
- ✓ Bordereaux BaMaRa à imprimer



➤ Bonnes pratiques de codage

- ★ • [Information patient](#)
- ★ • [Liste de variables requises dans le Set de Données Minimal](#)
- ★ • [Données administratives](#)
 - [Prise en charge et activité Hors label](#)
- ★ • [Activités](#)
- ★ • [Statut du diagnostic \(état du diagnostic à ce jour\)](#)
- ★ • [Malade/non malade et sujet apparemment sain \(présymptomatiques\)](#)
 - [Renseigner un diagnostic: les codes Orphanet](#)
 - [Liste des codes ORPHA pour les maladies du neurone moteur](#)
 - [Renseigner les signes cliniques](#)
 - [Codes HPO et CIM-10 pour les maladies du neurone moteur](#)
- ★ • [Codage des SLA génétiques: SDM et SDM-G](#)
- ★ • [Menu déroulant « informations génomiques complémentaires »: SDM-Génomique](#)
- ★ • [Recherche](#)
- ★ • [Nouvel onglet « Qualité de vie »](#)
 - [Pochette et propositus](#)
- ★ • [Coder l'errance et l'impasse diagnostiques](#)
 - [Cas particuliers: Coder ou ne pas coder l'activité?](#)
 - [Impression de la fiche patient](#)
- ★ • [Historique des modifications d'une fiche patient](#)

★ : Nouveautés



➤ Cas particuliers spécifiques à la filière

- [Les maladies du neurone moteur](#)
- [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](#)

Le patient doit recevoir 3 niveaux d'informations différentes:

Pour BaMaRa

Une **information générale relative à l'informatisation des données de santé dans le cadre du soin**, par la saisie du set de données minimum national maladies rares dans le formulaire du dossier patient informatisé (DPI) ou dans l'application **BaMaRa**, doit être mise à disposition des patients.
Cette information doit être **affichée** dans les services

Télécharger le modèle d'affichage BaMaRa à adapter à l'établissement

Pour la BNDMR

Une **information individuelle relative à l'usage des données (désidentifiées) à des fins de recherche**, lors de traitement sur les données de la **BNDMR**, doit être **remise sous forme d'une note papier à chaque patient**.

Il ne s'agit pas d'un consentement : aucune signature n'est attendue. Il s'agit de permettre au patient de comprendre l'usage possible de ses données et de s'y opposer s'il le souhaite

Droit du patient

Le patient (ou son représentant légal) n'a pas exprimé d'opposition à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR

Le patient (ou son représentant légal) n'a pas donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN

[Télécharger la note d'information de la BNDMR](#)

Exercice du droit du patient

- Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR
- Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) suivant(s)

Annuler

Sauvegarder

Télécharger la notice d'information BNDMR

Le patient doit recevoir 3 niveaux d'informations différentes:

Pour le registre ERN: Traçabilité des patients ayant signé le consentement des registres ERN

La base légale des registres ERN est le consentement (traitement indépendant de BaMaRa). Ce qui signifie que l'information (incluse dans le formulaire de consentement) du transfert des données d'un patient vers un registre ERN doit être remise au patient par le médecin qui le suit, en lui adressant en main propre un formulaire de consentement spécifique pour le registre ERN concerné. Cette information comporte le recueil de la **signature du patient sur ce formulaire de consentement qui est obligatoire**. En signant ce formulaire, le patient déclare d'être informé de la finalité du registre et de la procédure de transfert de ses données et donne son consentement libre et éclairé au fait que ses données soient transférées vers un registre ERN. Le transfert des données de BaMaRa vers le registre ERN ne pourra se faire que pour les patients ayant dûment **signé le consentement afférent**. Par « consentement des registres ERN », on entend **un consentement par registre**. En effet, **chaque registre ERN a un formulaire de consentement spécifique**. Il est impératif de faire signer le formulaire de consentement correspondant, qui doit être libre et éclairé. Ainsi, le consentement au partage des données vers un registre ERN ne vaut pas pour les autres registres ERN.

Il est de la responsabilité du médecin qui suit le patient de lui remettre ce consentement en main propre, de récupérer le consentement signé et de le conserver.

En cas de retrait de consentement, celui-ci sera notifié dans BaMaRa par le simple décochage de la case évoquée ci-dessous.

Télécharger le consentement Euro-NMD

Bientôt disponible

Le Patient n'a pas donné son accord par consentement signé au partage de ses données aux registres ERN

Droit du patient

Le patient (ou son représentant légal) n'a pas exprimé d'opposition à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR

Le patient (ou son représentant légal) n'a pas donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN

[Télécharger l'info patient](#)

Exercice du droit du patient

- Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR
- Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) suivant(s)

Ne pas cocher

Annuler Sauvegarder

Le Patient a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN sélectionné(s)

Droit du patient

Le patient (ou son représentant légal) n'a pas exprimé d'opposition à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR

Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) suivant(s) Euro-NMD

[Télécharger l'info patient](#)

Exercice du droit du patient

- Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR
- Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) suivant(s)

Sélectionnez le(s) ERN/registre(s) concerné(s)

Euro-NMD x

Cette case doit être cochée seulement après recueil du consentement signé par le patient

Choix parmi la liste fermée des 24 ERN

Annuler Sauvegarder

Données obligatoires pour créer une fiche patient; Données obligatoires pour que la fiche soit en statut valide

Information patient

- Pour la BNDMR: cocher si le patient (ou responsable légal) a exprimé une opposition à la réutilisation de ses données pour la recherche
- Pour le registre ERN: cocher si le patient a donné son accord par consentement signé. Il est de la responsabilité du médecin qui suit le patient de lui remettre ce consentement en main propre, de récupérer le consentement signé et de le conserver

Caractérisation du patient

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

Supprimé. Pour préciser l'état du patient, deux nouveaux statuts du diagnostic « Apparenté non porteur » et « Réfuté » dans l'onglet « Diagnostic » ont été créés.

Données administratives

- **Nom de naissance**
- **Premier prénom de l'acte de naissance**
- **Date de naissance**
- **Sexe**
- **Lieu de naissance**
- **Lieu de résidence**
- **Si patient décédé : date du décès**, décès dû à la maladie rare
- Le patient est perdu de vue à l'hôpital

Attention à la précision de cette donnée qui servira à déterminer la vitesse d'évolution de la maladie

Informations familiales

- Propositus
- Identification du propositus
- Lien de parenté avec le propositus
- Consanguinité

Prise en charge

- **Personne ou structure ayant adressé initialement le patient**
- **Date d'inclusion du patient dans le centre**
- **Médecin référent maladie rare**
- **Centre de rattachement du patient**
- **Prise en charge hors labellisation**



Diagnostic et histoire de la maladie

- **Statut actuel du diagnostic** (« En cours », « Probable », « Confirmé », « Indéterminé », « Apparenté non porteur », « Réfuté »).
- ~~Type d'investigation(s) réalisée(s)~~ **supprimé**
- Diagnostic (ORPHA) ou description clinique
- Gène si applicable
- Informations génomiques complémentaires (SDM-G)
- **Appréciation du diagnostic à l'entrée dans le centre**
- **« Moment des premiers signes »** et précision du moment des premiers signes
- **« Moment du diagnostic clinique »** et précision du moment au diagnostic clinique
- **« Moment au diagnostic génétique »** et précision du moment au diagnostic génétique

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](#)

[Télécharger le « Guide des variables » BaMaRa](#)

Une case à cocher « Le patient est perdu de vue à l'hôpital » a été ajoutée en bas de l'onglet « Données Administratives ». La sélection de cette case exclue la possibilité de déclarer le décès d'un patient et vice versa



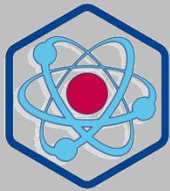
Le patient est décédé	<input type="checkbox"/>
Le patient est perdu de vue à l'hôpital	<input type="checkbox"/>

Si la case « Le patient est perdu de vue à l'hôpital » est cochée, la case pour déclarer que « Le patient est décédé » devient grisée :

Le patient est décédé	<input type="checkbox"/>
Le patient est perdu de vue à l'hôpital	<input checked="" type="checkbox"/>

Si la case « Le patient est décédé » est cochée, la case pour déclarer que « Le patient est perdu de vue à l'hôpital » devient grisée :

Le patient est décédé	<input checked="" type="checkbox"/>
Date du décès *	<input type="text" value="Date du décès *"/> <input type="button" value="aujourd'hui"/>
Le patient est perdu de vue à l'hôpital	<input type="checkbox"/>



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

SLA [CST] COURATIER +

Site de rattachement du patient SLA [CST] COURATIER

Hors labellisation

Date d'inclusion dans le site MR * 01/08/2021 aujourd'hui

Médecin référent maladie rare * PHILIPPE COURATIER x

Patient initialement adressé par * Autre spécialiste (ville/hôpital) x

Il est désormais possible d'ajouter **un ARC, un TEC, un technicien de laboratoire ou un administratif en tant qu'intervenants** d'une activité, **à condition d'être accompagnés par un intervenant d'une autre profession.**

Contexte * Consultation x | v

Objectif(s) * Diagnostic x | v

Profession(s) de(s) intervenant(s) * TEC x ARC x Administratif x Technicien(ne) de laboratoire x Profession médicale x | v

ATTENTION

Une **activité déclarée avec uniquement des intervenants de type ARC, TEC, technicien de laboratoire et administratif** donne lieu à un **message d'erreur** et le statut de la fiche passe en « **Action requise** ».
Les professions d'ARC, TEC, technicien de laboratoire et administratif ne seront pas prises en compte pour le calcul des chiffres du Rapport annuel Piramig.

> Données administratives > Prises en charge > Activités > **Diagnostic** > Anté/néonatal > Recherche

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Apparenté
non porteur

Réfuté

ATTENTION
2 nouveaux
items

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

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'examen 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 si prise en charge depuis plus de 3 ans.** *Le diagnostic ne doit pas être renseigné*

Apparenté non porteur : le patient a un lien de parenté avec le patient malade mais ne porte pas la mutation / l'anomalie *NB: Ce nouvel item inclut une partie des anciens Non Malades.*

Réfuté : l'hypothèse de la maladie rare a été rejetée après des examens, le patient n'est pas atteint de cette maladie rare. *Obligation de mettre soit un Code ORPHA Maladie, soit un Code ORPHA Groupe. NB: Ce nouvel item inclut une partie des anciens Non Malades.*



> Données administratives > Prises en charge > Activités > **Diagnostic** > Anté/néonatal > Recherche

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *

En cours

~~Probable~~

Confirmé

Indeterminé

Apparenté
non porteur

Réfuté

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*

ATTENTION

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

Aucun patient suivi pour un diagnostic de SLA ne correspond à ce statut: les patients diagnostiqués « SLA probable » correspondent au statut « Confirmé » du SDM

Confirmé : « Confirmé (Maladie rare) » : Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser par la suite. *Le diagnostic doit être renseigné.*

Notion de « Confirmé (Aucun signe) » Patient porteur d'anomalie/mutation, mais qui ne présente pas (ou pas encore) de symptômes à ce jour (asymptomatique/présymptomatique). *NB: Décrit plus loin*

Notion de « Confirmé (Maladie Complexe Non Rare) » Patient dont un diagnostic de Maladie Complexe Non Rare (MCNR) a été confirmé par une ou plusieurs méthodes. Les Centres MR SLA/ MNM ne sont pas concernés par ces maladies.

> Données administratives > Prises en charge > Activités > **Diagnostic** > Anté/néonatal > Recherche

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *

En cours	Probable	Confirmé	Indeterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
----------	---------------------	----------	-------------	-----------------------	--------

Indéterminé : Le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. Cela peut être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examen 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 si prise en charge depuis plus de 3 ans. *Le diagnostic ne doit pas être renseigné***

Réfuté : Patient adressé dans un centre MR pour suspicion d'une maladie rare, mais pour lequel les tests ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie testée. ***Obligation de mettre soit un Code ORPHA Maladie, soit un Code ORPHA Groupe. NB: Ce nouvel item inclut une partie des anciens Non Malades.***

> Données administratives > Prises en charge > Activités > **Diagnostic** > Anté/néonatal > Recherche

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *


En cours	Probable	Confirmé	Indeterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
----------	----------	----------	-------------	-----------------------	---------------

Maladie rare (Orphanet) Maladie rare (Orphanet) ▾

Description clinique [XXXX] × ▾



Réfuté **DIAGNOSTIC**   +

 *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*

NB: les statuts Malade/non malade et sujet apparemment sain (présymptomatique) sont à présent codés différemment

Ancienne procédure.
Nouvelle procédure décrite dans les diapositives suivantes

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 asymptotique, l'item « sujet apparemment sain » est coché dans les données génétiques

Sujet apparemment sain Oui Non

Confirmé Porteur sain SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE

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

Résultats négatifs pour la maladie rare recherchée

Diagnostique #1

Maladie rare (Orphanet)

Appréciation du diagnostic: L'entrée du centre

Âge au diagnostic

Âge aux premiers signes

Cas sporadique ou familial

Issu d'une union consanguine

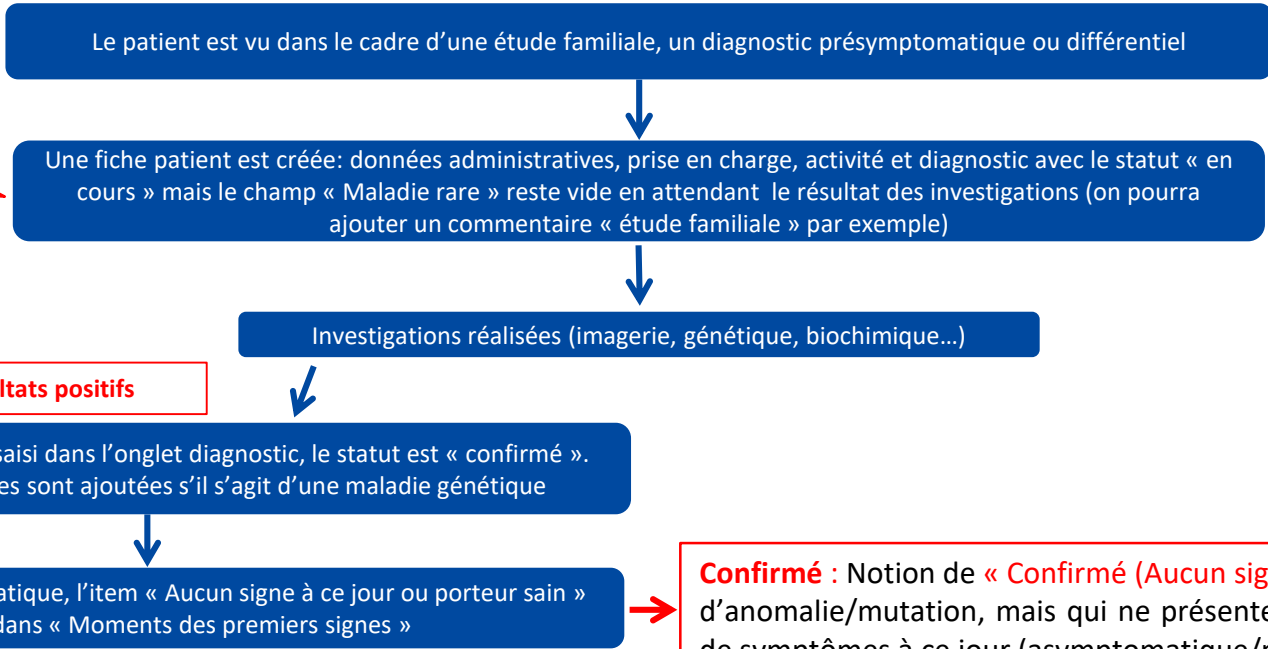
Le module diagnostic est supprimé. Dans la partie administrative, on peut ajouter un commentaire « non malade pour maladie XXX »

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

Malade Non-malade

Retour au sommaire

Les statuts Malade/non malade et sujet apparemment sain (présymptomatique) sont à présent codés différemment



Confirmé : Notion de « Confirmé (Aucun signe) ». Patient porteur d'anomalie/mutation, mais qui ne présente pas (ou pas encore) de symptômes à ce jour (asymptomatique/présymptomatique).

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui		Non	Non approprié		
Technique(s) génétique(s) utilisées(s)	Technique(s) génétique(s) utilisées(s)					
Maladie rare (Orphanet)	XXXX					
Gènes (HGNC)	XXX					
Moment des premiers signes *	Aucun signe à ce jour ou porteur sain		Anténatal	A la naissance	Postnatal	Inconnu

Règles de codage « Confirmé (Aucun signe) » :

- Statut du diagnostic: **Confirmé**
- Caractérisation génétique du diagnostic: **OUI**
- Maladie rare (Orphanet) : **Code ORPHA à renseigner**
- Moment des 1ers signes: **ajout d'« Aucun signe à ce jour ou porteur sain »**
- **Changement de « Âge » en « Moment »**
- **Changement de « Non déterminé » en « Inconnu »**

Retour au sommaire

« Sujet apparemment sain » remplacé par « Aucun signe à ce jour ou porteur sain »

NB: les statuts Malade/non malade et sujet apparemment sain (présymptomatique) sont à présent codés différemment



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 négatifs pour la maladie rare recherchée

Apparenté non porteur : Parent (d'un patient malade) non porteur de l'anomalie/mutation. Parent testé génétiquement, dont le résultat de la mutation est revenu négatif. *NB: Ce nouvel item inclut une partie des anciens Non Malades.*

Dans le module diagnostic, le statut est « Apparenté non porteur »



Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indeterminé **Apparenté non porteur** Réfuté

Maladie rare (Orphanet) XXXX

NB: les statuts Malade/non malade et sujet apparemment sain (présymptomatique) sont à présent codés différemment

Suite à la création des deux nouveaux statuts du diagnostic « Apparenté non porteur » et « Réfuté » dans l'onglet « Diagnostic » La modalité « **Malade/Non-malade** » a été supprimée dans l'onglet « **Données Administratives** » et n'est donc plus saisissable

Fiche patient: Testdue Octobre

[Données administratives](#) >
 [Prises en charge](#) >
 [Activités](#) >
 [Diagnostic](#) >
 [Anté/néonatal](#) >
 [Recherche](#) >
 [Qualité de vie](#)

Malade
 Non-malade

Le patient est un fœtus

Nom de naissance *

Nom d'usage

Premier prénom de l'acte de naissance *

Les patients dont les fiches ont été créés **avant le 12/02/2026** et déclarés « Non-malade », garderont encore cette information.
Une action des utilisateurs est attendue pour mettre à jour leur statut du diagnostic en « Apparenté non porteur » ou « Réfuté ».

Afin de faciliter la mise à jour de cette information, il est possible de **retrouver les patients anciennement déclarés « Non-malade »** en activant le filtre « Anciennement non malade ? » dans la **section Fiches patient du site** :

Filtres

Identité
 Sexe
 Diagnostic maladie rare (Orphanet)
 Maladie complexe non rare (CIM-10)

Etat du diagnostic
 Statut
 Référént
 Centre maladies rares
 Anciennement non-malade ?

Foetus
 Statut vital
 Description clinique
 Gènes (HGNC)
 Porteur sain

Date de naissance

Activité
 Date

Intervenants
 Intervenant

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)
- Dans ce cas, le champ « Maladie rare » doit être vide

[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) *	<input type="text"/>			
Maladie rare (Orphanet)	Maladie rare (Orphanet) CODE ORPHA maladie ou sous type de maladie			▼
Description clinique	CODE ORPHA groupes de maladies, HPO, CIM-10			▼
Signes atypiques	HPO, CIM-10, signes inhabituels associés au diagnostic de la maladie rare observée			▼
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>			

Code ORPHA	Description
ORPHA2912	Poliomyélite
ORPHA803	Sclérose latérale amyotrophique
ORPHA481	Maladie de Kennedy
ORPHA1496	Syndrome d'agésésie du corps calleux-neuropathie
ORPHA70	Amyotrophie spinale proximale
ORPHA1145	Arthrogrypose distale liée à l'X
ORPHA1216	Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante
ORPHA2524	Hypoplasie pontocérébelleuse type 2
ORPHA2254	Hypoplasie pontocérébelleuse type 1
ORPHA1217	Syndrome d'atrophie spinale-ophtalmoplégie-syndrome pyramidal
ORPHA2942	Syndrome post-poliomyélite
ORPHA35689	Sclérose latérale primitive
ORPHA36388	Syndrome neurologique paranéoplasique
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

Code ORPHA	Description
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

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

- HPO: Human Phenotype Ontology –thésaurus des phénotypes.symtômes (ex: HPO0001276 hypertonie)
- CIM10: 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)

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

Exemples de signes cliniques chez un patient atteint de SLA:

En jaune : HPO

En violet : CIM-10

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

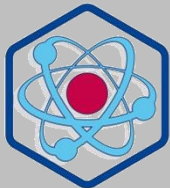
Type d'investigation(s) réalisée(s) * Clinique

Maladie rare (Orphanet) Sclérose latérale amyotrophique × ▾

Description clinique Dysarthrie Dysphagie Fasciculations Hypertonie ▾

Signes atypiques Dysesthésie Douleur neuropathique ▾

Gènes (HGNC)



Code HPO et CIM-10 de la filière Filslan (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
Anomie de la salivation	HPO 0100755
Anxiété	HPO 0000739
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
Dépression	HPO 0000716
Dysarthrie	HPO 0001260
Dysarthrie spastique	HPO 0002464
Dysesthésie	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 nocturne	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
Paralysie bulbaire	HPO 0001283
Paralysie pseudobulbaire	HPO 0007024
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 ?	

Données du SDM si test génétique en cours:

Proposition de codage :

- Caractérisation génétique du diagnostic : OUI
- Technique(s) à préciser
- Champ « Gènes » : vide en attendant des résultats
- Moment du diagnostic génétique: ne pas effectuer de sélection tant que les résultats ne sont pas disponibles

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié			
Technique(s) génétique(s) utilisées(s)	Technique(s) génétique(s) utilisées(s) v					
Maladie rare (Orphanet)	Code ORPHA v					
	<input type="checkbox"/> Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation					
Description clinique	Description clinique v					
Gènes (HGNC)	Gènes (HGNC) v					
Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)	Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)					
Moment du diagnostic génétique *	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Postmortem	Inconnu	

Données du SDM si test génétique négatif :

Proposition de codage :

- Caractérisation génétique du diagnostic : OUI
- Champ « Gènes » : laisser le champs vide
- Moment du diagnostic: sélectionner inconnu

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié			
Technique(s) génétique(s) utilisées(s)	Technique(s) génétique(s) utilisées(s) v					
Maladie rare (Orphanet)	Code ORPHA v					
	<input type="checkbox"/> Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation					
Description clinique	Description clinique T v					
Gènes (HGNC)	Gènes (HGNC) v					
Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)	Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)					
Moment du diagnostic génétique *	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Postmortem	Inconnu	

Laboratoire de biologie moléculaire	Centre SLA
Paris – Pitié-Salpêtrière	Paris
	La Réunion
Tours	Angers
	Tours
	Strasbourg
	Rennes
	Nice
	Limoges
	Lille
	Caen
	Brest
	Saint-Etienne
	Nantes
Nîmes	Bordeaux
	Toulouse
	Nancy
	Montpellier
	Marseille
	Lyon
	Dijon
	Clermont-Ferrand

La saisie des données du SDM-G est réalisée par les laboratoires de biologie moléculaires en charge des analyses.

- Les 3 laboratoires en charge de l'analyse génétique des patients suivis dans les centres SLA se sont engagés à saisir les données obtenues afin de garantir leur qualité.
- Ces items doivent donc être laissées vides et ne devront pas être modifiées par les personnes en charge de la saisie dans les centres.
- Elles serviront de source pour le remplissage automatique des données génétiques redondantes du recueil complémentaire

Menu déroulant « informations génomiques complémentaires »: SDM-Génomique

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
----------	----------	----------	-------------	-----------------------	--------

Caractérisation génétique du diagnostic

Oui	Non	Non approprié
-----	-----	---------------

Technique(s) génétique(s) utilisées(s)

Technique(s) génétique(s) utilisées(s) | v

Maladie rare (Orphanet)

Code ORPHA | v

Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation

Description clinique

Description clinique | v

Gènes (HGNC)

SOD1 x | x | v

Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)

Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)

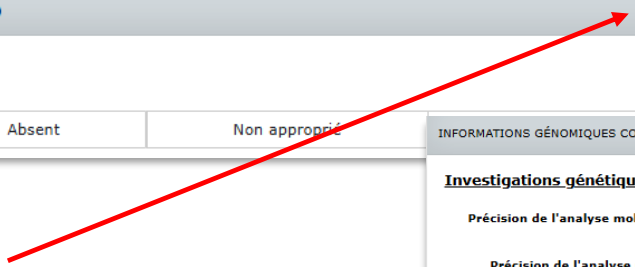
INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL) +

Histoire de la maladie

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *

Absent	Non approprié
--------	---------------

Le champs « Évènement(s) génétique(s) pathogène(s) » n'est pas à remplir en mode autonome. Il servira à recevoir des données génomiques des Dossiers Patients Informatisés (DPI), via l'interopérabilité.



INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL) -

Investigations génétiques réalisées

Précision de l'analyse moléculaire ciblée

Analyse ciblée unique	Panel	Ne sais pas
-----------------------	-------	-------------

Précision de l'analyse pangénomique

Exome	Genome	Ne sais pas
-------	--------	-------------

Variation(s) nucléotidique(s)

SOD1 +

Gène concerné (HGNC) *

SOD1 | v

Origine de l'ADN

Nucléaire	Mitochondriale
-----------	----------------

Variation #1

Cliquer sur le « + » pour accéder à la saisie des données du SDM-G



Si le test génétique est négatif pour le gène concerné : cocher « résultat non conclusif »

INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL)

Variation(s) nucléotidique(s)

SOD1

+ 🗑️

Gène concerné (HGNC) *

Origine de l'ADN

Nucléaire	Mitochondriale
-----------	----------------

Variation #1

Génome de référence

Séquence nucléotidique de référence

Position génomique

Variation nucléotidique

Classe de la variation

Séquence protéique de référence

Variation protéique (code AA à 3 lettres)

Statut

Origine de la variation

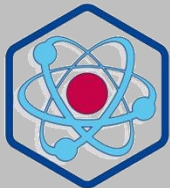
De novo	Paternelle	Maternelle	Paternelle et maternelle	Inconnue
---------	------------	------------	--------------------------	----------

Variant causal du phénotype

Oui	Non	Partiellement	Inconnu
-----	-----	---------------	---------

Résultat non conclusif

Résultat non conclusif



➤ Données administratives ➤ Prises en charge ➤ Activités ➤ Diagnostic ➤ Anté/néonatal ➤ **Recherche** ➤ Qualité de vie

Accord pour être contacté pour un protocole

Oui

Non

**Échantillon biologique pour la recherche
prélevé**

Oui

Non

**Échantillon biologique pour le diagnostic
moléculaire prélevé**

Oui

Non

Lien vers biobanque

Lien vers biobanque

Nouveau

Ce champ permet d'indiquer la biobanque où se trouvent les échantillons.
Le référentiel français des biobanques est en cours de réalisation. Cette information
sera renseignée en champ texte libre tant qu'il ne sera pas finalisé.

Navigation menu with tabs: > Données administratives > Prises en charge > Activités > Diagnostic > Anté/néonatal > Recherche > **Qualité de vie** (highlighted with a red box)

Nouvelle évaluation #xx +

Statut fonctionnel (CIF - Classification internationale du handicap)

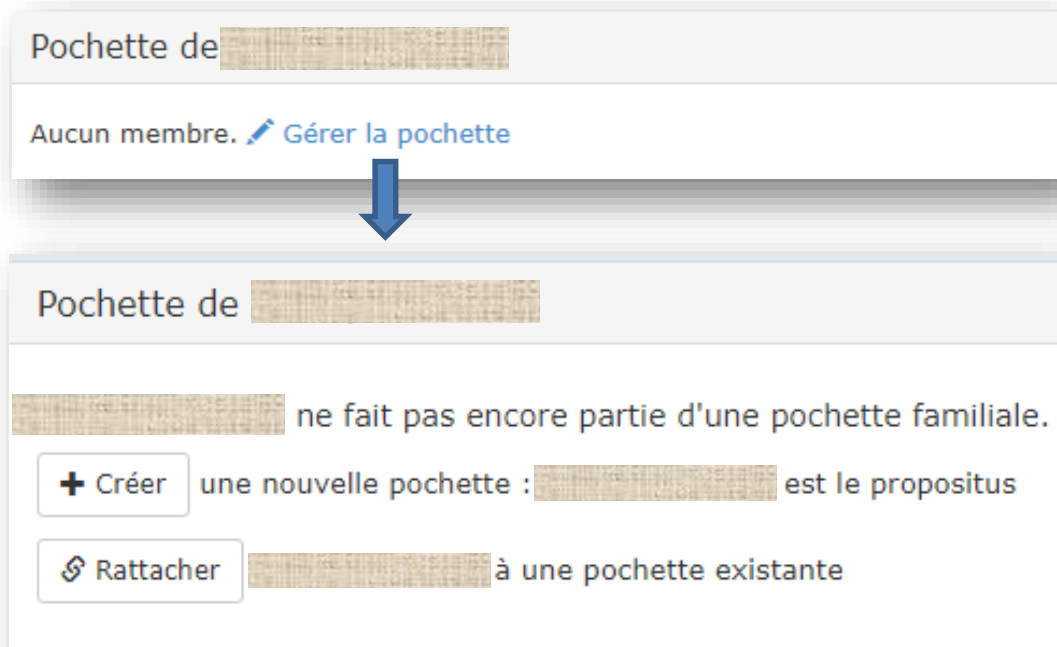
Date de l'évaluation CIF	<input type="text" value="Date de l'évaluation CIF"/>	<input type="text" value="aujourd'hui"/>
Valeur du score	<input type="text" value="Valeur du score"/>	
Libellé de la valeur	<input type="text" value="Libellé de la valeur"/>	

Dans ce nouvel et dernier onglet, il existe désormais la possibilité de renseigner des informations sur le statut fonctionnel du patient sur la base de la Classification Internationale du handicap (CIF) ; à savoir la Date de la dernière évaluation CIF, la valeur du score et le libellé de la valeur.



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

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

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

Moment des premiers signes *	<input type="radio"/> Aucun signe à ce jour ou porteur sain <input type="radio"/> Anténatal <input type="radio"/> À la naissance <input checked="" type="radio"/> Postnatal <input type="radio"/> Inconnu				
	<input type="text" value="56"/>	ans et	<input type="text" value="5"/>	mois	<input type="text" value="19/03/2025"/>
Moment du diagnostic clinique *	<input type="radio"/> Anténatal <input type="radio"/> À la naissance <input checked="" type="radio"/> Postnatal <input type="radio"/> Postmortem <input type="radio"/> Inconnu				
	<input type="text"/>	ans et	<input type="text"/>	mois	<input type="text"/>

Le champ « Maladie Rare (Orphanet) » doit être vide pendant la période d'errance et jusqu'à ce que le diagnostic soit posé

Le classement des patients sans diagnostic en errance ou impasse sera fait automatiquement lors du remplissage des données cliniques dans le recueil complémentaire.

Pour plus de précisions sur les critères de l'errance, voir [le guide codage du RC](#)



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

Il est **obligatoire**.

Cette donnée sert de référence au calcul de la pente de l'ALSFRS-R dans le RC. Sa précision est donc essentielle

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		

Activité	A coder?	Si oui, comment?	Commentaire
Actes infirmiers lors d'une consultation en présence d'un médecin	NON		
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		Seuls les avis médicaux seront pris en compte pour la campagne Piramig
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		



Impression de la fiche patient

Rechercher

SLA [COO] COURATIER (C H U DE LIMOGES - 87042 LIMOGES CEDEX 1)

SDM SLA

Jules POSSIBLE

Action requise

ID BaMaRa 2000237

Matricule de l'INS

IPP / NIP

ID service

Dernière activité le 01/06/2022

Fiche mise à jour le 25/08/2023

Date de naissance 01/01/1949 (74 ans)

Sexe Masculin

SDM SLA

Jules POSSIBLE

Action requise

ID BaMaRa 2000237

Matricule de l'INS

IPP / NIP

ID service

Fiche mise à jour le 25/08/2023

Date de naissance 01/01/1949 (74 ans)

Sexe Masculin

Bilan initial pratiqué

Poids de forme 58

Examen clinique neurologique par neurologue expert Oui

Date 01/06/2022

Bilan biologique et hématologique standard Oui

Date 01/06/2019

ENMG Oui

Date 01/06/2019

PEM (TST ou autre technique) Non

Date

IRM cérébrale Non

Date

IRM médullaire Oui

Date 01/05/2019

TDM cérébrale et/ou médullaire Non

Date

Bilan immunologique (avec recherche gammopathie monoclonale) Oui

Date 01/06/2019

Analyse LCS avec électrophorèse Non

Date

Evaluation cognitivo-comportementale Non

Date

Analyse génétique moléculaire (1 gène muté ou panel FILSLAN) Non

Date

Biopsie musculaire Non

Date

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

Date

Mutation(s)

Mutation connue chez le malade Non

Date de l'analyse

Nom du gène (HGNC)

Saisie manuelle du gène

Variant sur protéine

Variant sur ADNc

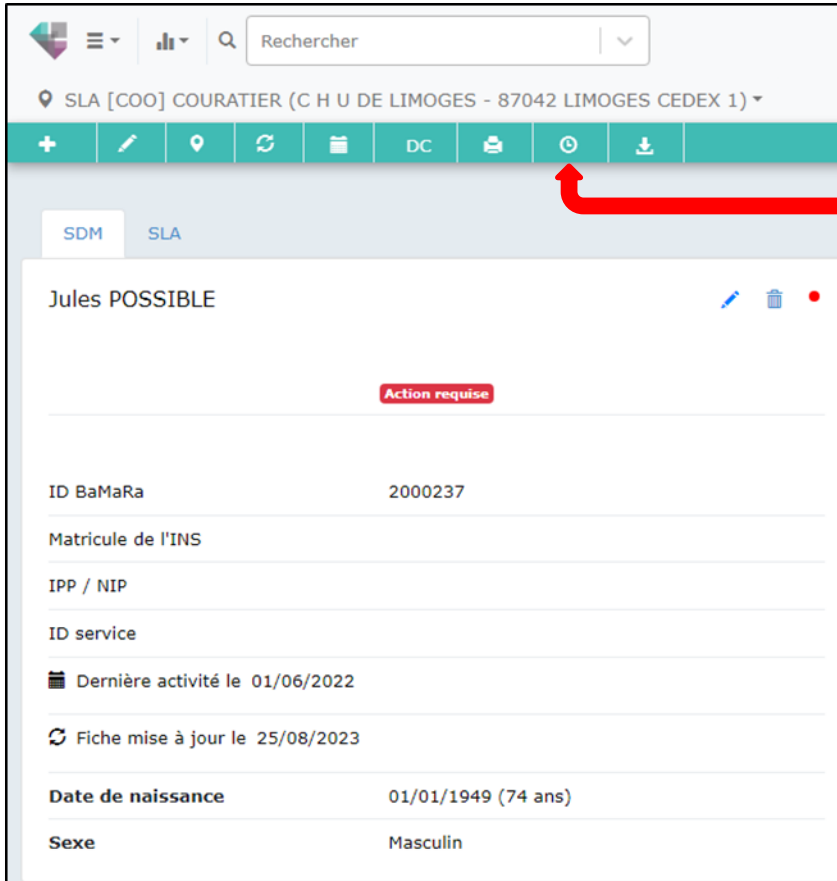
Caractère

Cas particulier

Mutation du gène C9orf72: nombre de répétitions

Mutation du gène ataxine-2: nombre de répétitions

Retour au sommaire



Rechercher

SLA [COO] COURATIER (C H U DE LIMOGES - 87042 LIMOGES CEDEX 1)

SDM SLA

Jules POSSIBLE

Action requise

ID BaMaRa 2000237

Matricule de l'INS

IPP / NIP

ID service

Dernière activité le 01/06/2022

Fiche mise à jour le 25/08/2023

Date de naissance 01/01/1949 (74 ans)

Sexe Masculin

Historique des modifications

Historique des modifications

- Etat de la fiche au 06/12/2024, 13:37:47 (Aurelie theillaumas)
- Etat de la fiche au 03/12/2024, 08:55:22 (Aurelie theillaumas)
- Etat de la fiche au 25/11/2024, 12:55:30 (Julie Catteau)
- Etat de la fiche au 25/11/2024, 12:38:34 (Julie Catteau)

Cette fonctionnalité permet de suivre les modifications effectuées sur une fiche patient

Historique des modifications

Etat de la fiche au 06/12/2024, 13:37:47 (Aurelie theillaumas)

Quitter le mode historique des modifications

Cliquer sur le bouton pour quitter et revenir à la fiche récapitulative du patient

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

Le SDM-Génomique doit être renseigné

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)

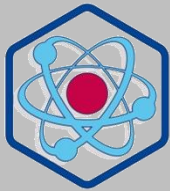
Myélopathies cervicarthrosiques

Neuropathies à blocs proximaux (ORPHA:641)

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)

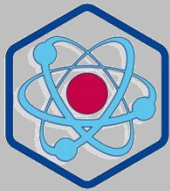
Maladie rare (Orphanet)	Sclérose latérale amyotrophique
Description clinique	<div style="display: flex; flex-wrap: wrap; gap: 5px;"> <div style="border: 1px solid orange; padding: 2px;">* Ophtalmoplégie supranucléaire</div> <div style="border: 1px solid orange; padding: 2px;">* Instabilité posturale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



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"/>	▼



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)
 - Ophthalmoplégie (HPO 0000602)

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

- Paraplégie Spastique Héréditaire (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

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

Ce guide est amené à évoluer en fonction des besoins
N'hésitez pas à nous faire part de vos questions, besoins, suggestions...

filslan@chu-limoges.fr
aurelie.theillaumas@chu-limoges.fr

