

Mise en place du codage BaMaRa

Dr Eva Galliani

Référente Bases de données du CRM MAFACE
CRM coordonnateur MAFACE, Necker

Myriam de Chalendar

Cheffe de projet, Filière TETECO

CEMARA / BaMaRa dans le réseau MAFACE



CEMARA
 BaMaRa

mise à disposition de BaMaRa

CEMARA / BaMaRa dans le réseau MAFACE

24 centres MAFACE

CEMARA : 15 centres ont des comptes, 12 avec des dossiers patients
6 comptes actifs (+ 3 ayant basculé à BaMaRa)

BaMaRa : 11 centres ont accès, 5 l'utilisent
=> 11/20 centres recueillent les données

⇒ ≈ **15 000 dossiers patients**

parmi lesquels, presque 10 000 dossiers patients fente labiale et/ou palatine, associée ou non à un syndrome

une cohorte très importante, qui devrait être suffisante pour :

- disposer de données épidémiologiques
- répondre aux questions cliniques
- PHRC multi-centriques

CEMARA / BaMaRa = un outil d'épidémiologie

① Une base de données à **finalité épidémiologique** :

- prévalence des maladies
- démographie
- spécificités géographiques
- analyse de l'offre de soins # les besoins en soins
- parcours du patient
- lourdeur de la prise en charge
- ...

pour une maladie rare, un groupe de maladies rares, l'ensemble des maladies rares, une région

② Egalemeut utile pour :

- suivi d'activité
- retrouver ses patients
- définir et caractériser de nouvelles associations syndromiques
- recherche (constitution de cohortes, études en sciences humaines et sociales, ...)
- prouver son expertise
- ...

Pour répondre à une question clinique

Exemple :

« *Que dire aux parents lorsqu'une fente est diagnostiquée en anténatal ?
Quel est le risque que ce soit syndromique ?
Quel est le pronostic intellectuel ?* »

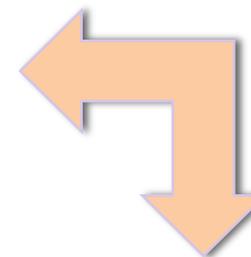
➔ une analyse des presque 10 000 dossiers patients fentes des comptes CEMARA/BaMaRa MAFACE devrait nous apporter une réponse

avec une méthode (apparemment) simple :

1. identifier les patients avec un diagnostic de fente
2. distinguer ceux avec une fente isolée # un syndrome
3. identifier, parmi ces syndromes, ceux à l'origine d'un déficit intellectuel, et en quelle proportion (Orphanet)
4. calculer le %age de patients ayant :
 - une fente isolée
 - une fente syndromique
 - une fente dans un syndrome avec déficit intellectuel

1. identifier les patients avec un diagnostic de fente

n° CEMARA	libellé/catégorie
52889	Fente labiale avec ou sans fente palatine
52895	Fente labiale avec ou sans fente palatine
324137	Fente vélo-palatine
330134	Fente du palais
330141	Fente du palais
478909	Fente vélo-palatine
324129	Anomalies auriculaires - fente labiale ou labio-palatine - anomalies oculaires
494363	Fente labiale avec ou sans fente palatine
494385	Fente du palais
494389	Van Der Woude, syndrome de
494306	Fente vélaire
571605	Fente labio-alvéolaire avec ou sans fente palatine
332812	Luette bifide
147158	Fente palatine submuqueuse
500205	Délétion 22q11
567753	Pierre Robin, séquence de
77399	Treacher-Collins, syndrome de



Extraction CEMARA / Résultat de requête CEMARA

A	B	C	D	E	F	G	H	I
ORPHA139039	Group of phenomes		Syndrome avec fente oro-faciale					
ORPHA949	Malformation syndrome			Dysostose acro-cranio-faciale				
ORPHA1787	Malformation syndrome			Dysostose acrofaciale type Palagonia				
ORPHA64542	Malformation syndrome			Dysostose acrofaciale de Kennedy-Teebi				
ORPHA79113	Malformation syndrome			Syndrome de dysostose mandibulo-faciale - microcéphalie				
ORPHA90186	Disease			Maladie de Meige				
ORPHA2052	Malformation syndrome			Syndrome de Fraser				
ORPHA60030	Malformation syndrome			Syndrome de Loeyes-Dietz				
ORPHA2059	Malformation syndrome			Syndrome de Fryns				
ORPHA377	Malformation syndrome			Syndrome de Gorlin				
ORPHA199	Malformation syndrome			Syndrome de Cornelia de Lange				
ORPHA2322	Malformation syndrome			Syndrome de Kabuki				
ORPHA1600	Malformation syndrome			Monosomie 18q				
ORPHA503	Malformation syndrome			Syndrome de Larsen autosomique dominant				

2. distinguer ceux avec une fente isolée # un syndrome

Diagnostics

à la naissance

Libellé : Fente palatine (état : confirmé)
Mot-clef associé : Fente du palais osseux ou du voile
Transmission : familial (non déterminé)

« Je prends en charge une fente, je code la fente (peu importe qu'elle soit isolée ou syndromique) »

Diagnostics

à la naissance

Libellé : Fente du palais osseux (état : confirmé)
Mot-clef associé : Fente du palais osseux ou du voile
Transmission : familial (non déterminé)

à la naissance

Libellé : Pierre Robin, séquence de (état : confirmé)
Mot-clef associé : Fente du palais osseux ou du voile
Transmission : familial (non déterminé)

« Je prends en charge une fente dans un contexte de SPR, je code la fente + le SPR »

à la naissance

Libellé : Pierre Robin, séquence de (état : confirmé)
Transmission : sporadique

« Je prends en charge une fente dans un contexte de SPR, je code uniquement le SPR »

Diagnostics

à la naissance

Libellé : Fente vélo-palatine (état : confirmé)
Transmission : sporadique

à la naissance

Libellé : Pierre Robin, séquence de (état : confirmé)
Transmission : sporadique

anténatal

Libellé : Canal atrioventriculaire complet (état : confirmé)
Transmission : sporadique

« Je prends en charge une fente dans un contexte de SPR syndromique, je code la fente + le SPR + les autres signes »

Confirmé SYNDROME DE PIERRE ROBIN ISOLÉ

Maladie rare (Orphanet)	♿ Syndrome de Pierre Robin isolé (#718)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié
Âge au diagnostic	Anténatal
Âge aux premiers signes	Anténatal
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Issu d'une union consanguine	Non

Confirmé FENTE VÉLAIRE

Confirmé SYNDROME DE STICKLER

« Je prends en charge une fente dans un contexte de SPR syndromique (Stickler), je code la fente + le SPR + le Stickler »

Pour un épidémiologiste :

Diagnostics

à la naissance	
Libellé :	Fente palatine (état : confirmé)
Mot-clef associé :	Fente du palais osseux ou du voile
Transmission :	familial (non déterminé)

= fente isolée

« Je prends en charge une fente, je code la fente (peu importe qu'elle soit isolée ou syndromique) »

Diagnostics

à la naissance	
Libellé :	Fente du palais osseux (état : confirmé)
Mot-clef associé :	Fente du palais osseux ou du voile
Transmission :	familial (non déterminé)

= 2 diagnostics sans lien l'un avec l'autre

= le patient a 2 maladies rares distinctes :

- fente du palais isolée
- SPR non syndromique

à la naissance	
Libellé :	Pierre Robin, séquence de (état : confirmé)
Mot-clef associé :	Fente du palais osseux ou du voile
Transmission :	familial (non déterminé)

« Je prends en charge une fente dans un contexte de SPR, je code la fente + le SPR »

à la naissance	
Libellé :	Pierre Robin, séquence de (état : confirmé)
Transmission :	sporadique

= SPR non syndromique (inclut une fente palatine)

« Je prends en charge une fente dans un contexte de SPR, je code uniquement le SPR »

Diagnostics

à la naissance

Libellé : Fente vélo-palatine (état : confirmé)
Transmission : sporadique

à la naissance

Libellé : Pierre Robin, séquence de (état : confirmé)
Transmission : sporadique

anténatal

Libellé : Canal atrioventriculaire complet (état : confirmé)
Transmission : sporadique

« Je prends en charge une fente dans un contexte de SPR syndromique, je code la fente + le SPR + les autres signes »

= 3 diagnostics sans lien l'un avec l'autre

= le patient a 3 maladies rares distinctes :

- fente vélo-palatine isolée
- SPR non syndromique
- CAV isolé

Confirmé SYNDROME DE PIERRE ROBIN ISOLÉ	
Maladie rare (Orphanet)	♂ Syndrome de Pierre Robin isolé (#718)
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié
Âge au diagnostic	Anténatal
Âge aux premiers signes	Anténatal
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Issu d'une union consanguine	Non
Confirmé FENTE VÉLAIRE	
Confirmé SYNDROME DE STICKLER	

« Je prends en charge une fente dans un contexte de SPR syndromique (Stickler), je code la fente + le SPR + le Stickler »

= 3 diagnostics sans lien l'un avec l'autre

= le patient a 3 maladies rares distinctes :

- fente vélaire isolée
- SPR non syndromique
- Stickler

Toutes ces manières de coder ont une cohérence clinique

MAIS :

- rendent impossible l'identification des formes isolées et syndromiques
- ne permettent pas une analyse épidémiologique
- ne permettent donc pas de répondre à nos interrogations cliniques

⇒ adopter tous la même logique de codage
une logique épidémiologique

Un codage BaMaRa unique pour tous

Fente *a priori* non syndromique :

- Coder l'état du diagnostic **en cours** à la naissance, **probable** à 2 ans, **confirmé** à 5 ans
- Coder la fente (isolée) en diagnostic
- Coder des termes plus précis détaillant la fente dans la description clinique
- Réévaluer la diagnostic à chaque consultation

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	<input checked="" type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text"/>			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Fente labiale avec ou sans fente palatine"/> ✕ ▾			
Description clinique	<input type="text" value="✕ Fente labiale bilatérale avec fente du voile et de la voûte du palais"/> ▾			
Signes atypiques	<input type="text"/> ▾			
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>			

Fente *a priori* syndromique :

- Coder l'état du diagnostic **en cours** à la naissance, **probable** à 2 ans, **confirmé** à 5 ans
- **Ne pas coder la fente (isolée) en diagnostic**
- Coder la fente et les autres signes dans la description clinique
- Réévaluer la diagnostic à chaque consultation

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	<input checked="" type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text"/>			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Maladie rare (Orphanet)"/>			
Description clinique	<input type="text" value="× Fente labiale/palatine bilatérale × Communication interventriculaire × Doigt(s) surnuméraire(s)"/>			<input type="button" value="▼"/>
Signes atypiques	<input type="text"/>			<input type="button" value="▼"/>
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>			

Séquence de Pierre Robin isolée :

- Coder l'état du diagnostic **probable** à la naissance
- Coder le SPR (non syndromique) en diagnostic
- Coder la **fente palatine** dans la description clinique
- Confirmer le diagnostic 12 à 18 mois plus tard

+ Diagnostic :

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text"/>			
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome de Pierre Robin isolé ✕ ▼			
Description clinique	✕ Fente du voile du palais			▼
Signes atypiques	<input type="text"/>			▼

Syndrome connu avec séquence de Pierre Robin :

- Coder le statut probable ou confirmé, en fonction du degré de certitude
- Coder le **syndrome en diagnostic**
- Coder le **SPR et la fente** dans la description clinique

+ Diagnostic :

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *				
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome de Stickler × ▾			
Description clinique	× Syndrome de pierre robin × Fente du voile du palais ▾			
Signes atypiques	× Communication interventriculaire ▾			

Séquence de Pierre Robin associée, sans diagnostic syndromique connu :

- Coder le statut comme **en cours**
- **Ne pas coder de diagnostic**
- Coder le SPR, la fente et tous les autres signes associés dans la description clinique

+ Diagnostic

Statut actuel du diagnostic *	<input checked="" type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text"/>			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Maladie rare (Orphanet)"/>			
Description clinique	<input checked="" type="checkbox"/> Syndrome de pierre robin <input checked="" type="checkbox"/> Fente du voile du palais <input checked="" type="checkbox"/> Communication interauriculaire			<input type="text"/>
	<input checked="" type="checkbox"/> Hypospadias <input checked="" type="checkbox"/> Microcéphalie congénitale			
Signes atypiques	<input type="text"/>			

Embryofetopathie au valproate :

- Coder le statut confirmé (examen clinique + interrogatoire)
- Coder le **syndrome en diagnostic**
- Coder la fente et tous les autres signes associés dans la description clinique

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input checked="" type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text" value="× Clinique"/>			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Embryofetopathie au valproate"/> × ▾			
Description clinique	<input type="text" value="× Fente labio-palatine"/> <input type="text" value="× Mamelon accessoire"/> ▾			
Signes atypiques	<input type="text"/> ▾			
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>			

Syndrome de Van der Woude :

- ➔ Coder le statut comme probable (examen clinique + interrogatoire)
- ➔ Coder le **syndrome en diagnostic**
- ➔ Coder la fente et la fistule labiale dans la description clinique

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input checked="" type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text" value="× Clinique"/>			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Syndrome de Van der Woude"/> × ▾			
Description clinique	<input type="text" value="× Fente labiale unilatérale avec fente du voile et de la voûte du palais"/> × Dépression de la lèvre inférieure × Anomalie de la lèvre inférieure			
Signes atypiques	<input type="text"/>			
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>			

Terminologie BaMaRa

Diagnostics

Fente labiale avec ou sans fente palatine
Fente vélo-palatine
Luette bifide
Fente vélaire
Fente palatine submuqueuse

Orphanet (thesaurus 2016)

A terme :

thesaurus TETECO

Fente de la lèvre et/ou du palais	
	Fente du palais
	Luette bifide
	Fente vélaire
	Fente vélo-palatine
	Fente vélo-palatine sous-muqueuse
Fente de la lèvre sans fente du palais	
	Fente labiale unilatérale sans fente alvéolaire
	Fente labiale bilatérale sans fente alvéolaire
	Fente labio-alvéolaire unilatérale
	Fente labio-alvéolaire bilatérale
	Fente bilatérale labiale/labio-alvéolaire
Fente de la lèvre avec fente du palais	
	Fente labio-palatine unilatérale totale
	Fente labio-palatine unilatérale incomplète
	Fente labio-palatine bilatérale symétrique
	Fente labio-palatine bilatérale asymétrique

Terminologie BaMaRa

Signes cliniques

CIM-10, Human Phenotype Ontology

Fente labiale

Fente labiale unilatérale

Fente labiale bilatérale

Fente de la lèvre inférieure

Fente labiale submuqueuse

Fente palatine

Fente de la luette

Fente palatine submuqueuse

Fente du palais mou

Fente du voile du palais

Fente labiale/palatine bilatérale

Fente labio-palatine

Fente labiale unilatérale avec fente de la voûte du palais

Fente labiale unilatérale avec fente du voile du palais

Fente labiale unilatérale avec fente du voile et de la voûte du palais

Fente labiale bilatérale avec fente de la voûte du palais

Fente labiale bilatérale avec fente du voile du palais

Fente labiale bilatérale avec fente du voile et de la voûte du palais

Fente de la crête alvéolaire

Fente de la crête alvéolaire inférieure

Coder mieux et améliorer la pratique clinique

un codage homogène dans tous les Centres MAFACE pour :

- obtenir des réponses épidémiologiques à nos interrogations cliniques
- évaluer le pronostic
- répondre aux inquiétudes des parents
- mettre en place la surveillance et les bilans nécessaires au diagnostic d'une forme syndromique



les CCMR sont en 1^{ère} ligne

Pour vous aider

- un guide de codage BaMaRa MAFACE
avec toute la terminologie des diagnostics et des signes
cliniques
en cours d'élaboration
- des RCP nationales pour réfléchir ensemble sur les cas
complexes



- des guides de prise en main de BaMaRa
- des bordereaux BaMaRa MAFACE
- des sessions de formation par l'équipe de la Filière
- un « SAV » assuré par l'équipe de la Filière
- le référent CEMARA/BaMaRa : Dr Eva Galliani

Comment exploiter les données de la BNDMR

Offre standard

Une offre standard a été définie pour les demandes courantes, en fonction des droits d'accès des demandeurs, et est en cours de validation par le Comité Scientifique de la BNDMR.

L'offre standard couvrirait les demandes suivantes :

- ✓ Qualité des données
- ✓ Tests d'appariement
- ✓ Étude de faisabilité
- ✓ Études nationales ciblées
- ✓ Rapport annuel Grand Public / rapport d'activité BNDMR
- ✓ Rapports annuels Filière
- ✓ Rapports annuels Centre

Autres projets

Pour chaque demande d'extraction ou d'analyse de données plus large que votre Site :

- ✓ Demander à la BNDMR qui vous fournira un **document type à remplir**
- ✓ La **demande doit être le plus précise** possible
- ✓ Dans le cas d'une thèse, le directeur doit confirmer la demande et le sujet doit être présenté.
- ✓ En fonction de la portée de la demande et de son périmètre, une autorisation pourra être demandée à la personne en charge de la filière, du centre ou du site concerné.