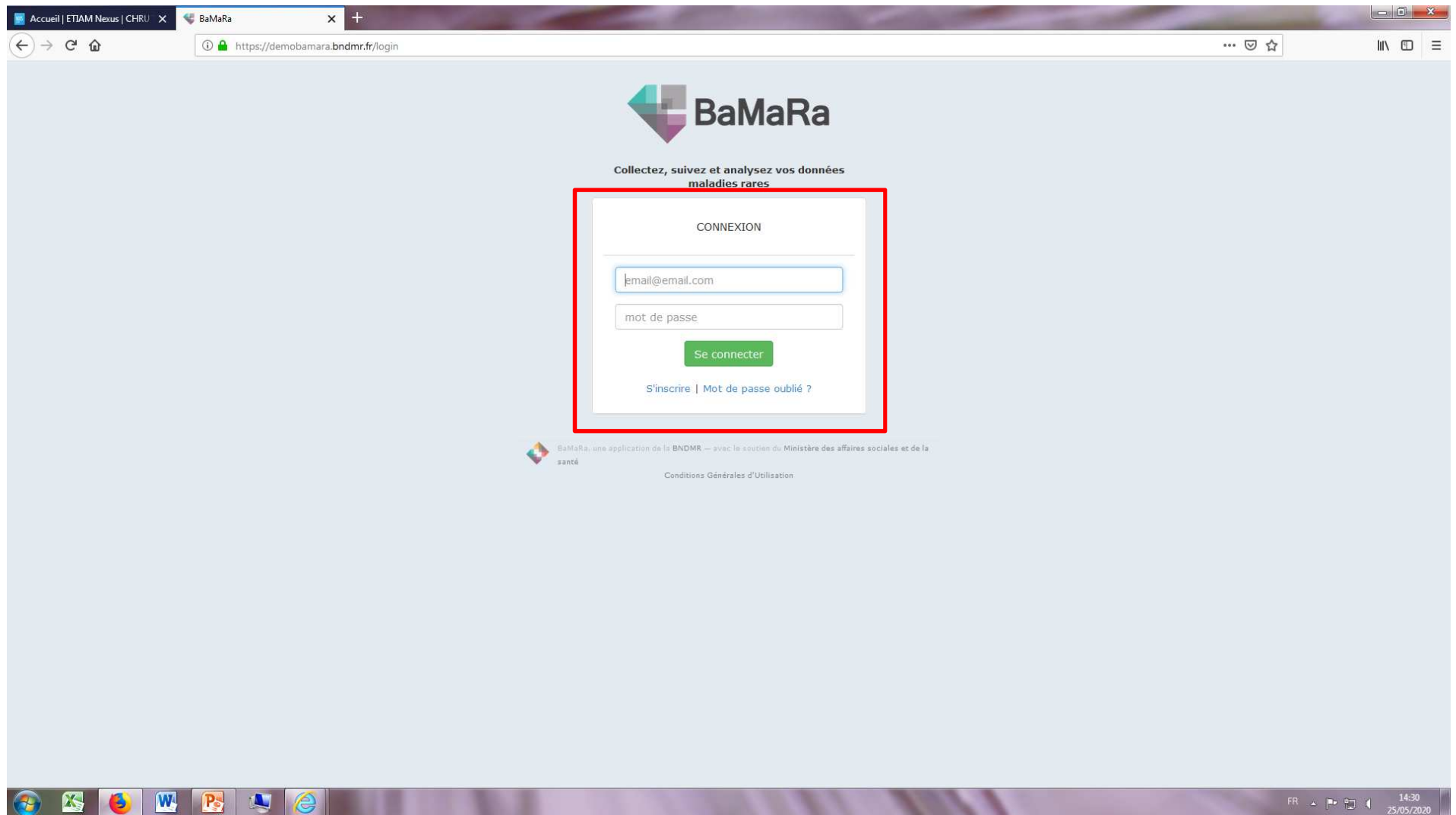


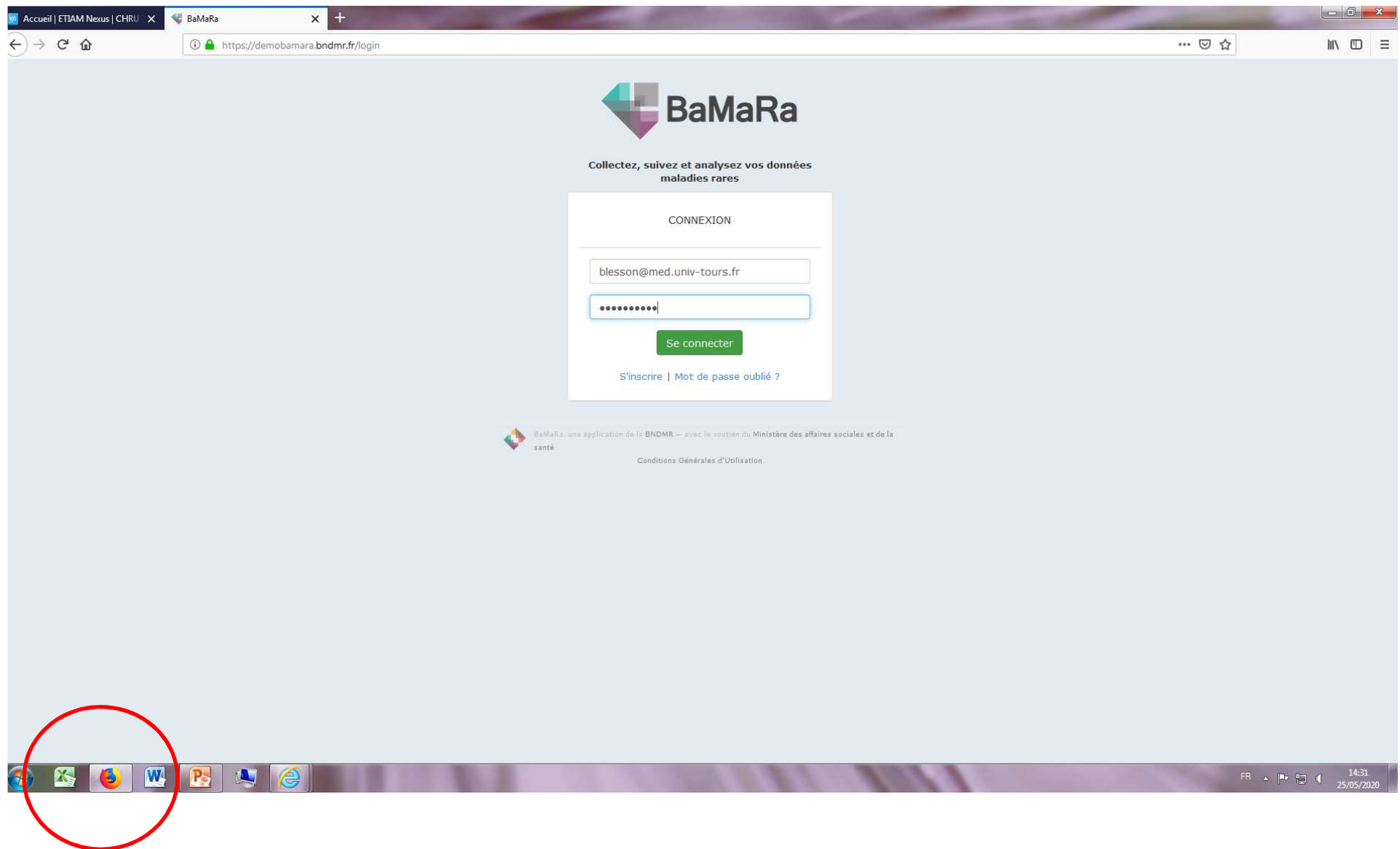
# LE RECUEIL DE FOETOPATHOLOGIE dans BaMaRa

Présentation générale  
et  
Méthode de codage

Sophie BLESSON  
Marie Hélène SAINT FRISON



**ADRESSE MAIL**  
**Et**  
**MOT DE PASSE INDIVIDUEL et CONFIDENTIEL**



**UTILISER FIREFOX de préférence.....**

Navigation bar: <https://demobamara.bndmr.fr> | Recherche | Sophie BLESSON

Location: CRMR-A [COO] Dr Démo (HOPITAL TEST - 75000 PARIS)

Nouvelle fiche patient

Nom patient, id local, id

### Mes fiches du site

Fiches	Réfèrent de
17	16

Fiches dans le site : 49

#### Mes dernières fiches patient créées

beau, Fœtus de ilébo LELAVABO LELAVABO - Dysplasie thanatophore	Confirmé
sassé, Fœtus de top ALORRE CHOUETTE - Triploïdie	Pas d'activité renseignée
greviste, Fœtus de macronie ENMARCHE ENMARCHE	Indéterminé
chose, Fœtus de machine LUI ELLE - Syndrome de Cornelia de Lange	Confirmé
cetainsi, Fœtus de celavie LAROUTOURNE LAROUTOURNE - Hernie diaphragmatique congénitale	Confirmé
logique, Fœtus de siceparon CECARE CECARE - Spina bifida ouvert lombo-sacré	Confirmé
sémoi, Fœtus de tapa TUSSE DEBOL - Syndrome CHARGE	Confirmé
ilébo, Fœtus de netupa RIDICULE RIDICULE - Embryopathie à cytomégalovirus	Confirmé
Fœtus de luiza CHATELAIN - Triploïdie	Confirmé

#### Mes dernières fiches patient mises à jour

beau, Fœtus de ilébo LELAVABO LELAVABO - Dysplasie thanatophore	Confirmé
sassé, Fœtus de top ALORRE CHOUETTE - Triploïdie	Confirmé
cetainsi, Fœtus de celavie LAROUTOURNE LAROUTOURNE - Hernie diaphragmatique congénitale	Confirmé
logique, Fœtus de siceparon CECARE CECARE - Spina bifida ouvert lombo-sacré	Confirmé
sémoi, Fœtus de tapa TUSSE DEBOL - Syndrome CHARGE	Confirmé
chosette, Fœtus de chose BIDULE TRUCMUCHE - Anasarque foeto-placentaire non immunologique	En cours
Fœtus de émilienne SAKASSE - Craniorachischisis	Confirmé
pasdechance, Fœtus de mincealors OULALA KILÉLÉ OULALA - Agénésie isolée du corps calleux	Confirmé
ange, Fœtus de élodie EDMOND EDMOND - Atrésie de l'oesophage	En cours

## PRESENTATION DE LA PAGE D'ACCUEIL

https://demobamara.bndmr.fr

Rechercher

CRMR-A [COO] Dr Démo (HOPITAL TEST - 75000 PARIS)

**Nouvelle fiche patient**

Norm patient, id local, id

**Mes fiches du site**

Action requise 8(47%)

Fiches 17 Réfèrent de 16

Fiches dans le site : 49

**Mes dernières fiches patient créées**

beau, Foetus de ilébo LELAVABO LELAVABO - Dysplasie thanatophore	Confirmé
sassé, Foetus de top ALORRE CHOUETTE - Triploidie	Pas d'activité renseignée
greviste, Foetus de macronie ENMARCHÉ ENMARCHÉ	Indéterminé
chose, Foetus de machine LUI ELLE - Syndrome de Cornelia de Lange	Confirmé
cetainsi, Foetus de celavie LAROUTOURNE LAROUTOURNE - Hernie diaphragmatique congénitale	Confirmé
logique, Foetus de siceparon CECARE CECARE - Spina bifida ouvert lombo-sacré	Confirmé
sémoi, Foetus de tapa TUSSE DEBOL - Syndrome CHARGE	Confirmé
ilébo, Foetus de netupa RIDICULE RIDICULE - Embryopathie à cytomégalovirus	Confirmé
Foetus de luiza CHATELAIN - Triploidie	Confirmé

**Mes dernières fiches patient mises à jour**

beau, Foetus de ilébo LELAVABO LELAVABO - Dysplasie thanatophore	Confirmé
sassé, Foetus de top ALORRE CHOUETTE - Triploidie	Confirmé
cetainsi, Foetus de celavie LAROUTOURNE LAROUTOURNE - Hernie diaphragmatique congénitale	Confirmé
logique, Foetus de siceparon CECARE CECARE - Spina bifida ouvert lombo-sacré	Confirmé
sémoi, Foetus de tapa TUSSE DEBOL - Syndrome CHARGE	Confirmé
chosette, Foetus de chose BIDULE TRUCMUCHE - Anasarque foeto-placentaire non immunologique	En cours
Foetus de émilienne SAKASSE - Craniorachischisis	Confirmé
pasdechance, Foetus de mincealors OULALA KILÉLÉ OULALA - Agénésie isolée du corps calleux	Confirmé
ange, Foetus de élodie EDMOND EDMOND - Atrésie de l'oesophage	En cours

## PRESENTATION DE LA PAGE D'ACCUEIL

**NOUVELLE FICHE « PATIENT » si n'existe pas déjà dans la base**

**Si FŒTUS EXISTE DÉJÀ DANS LA BASE (ex : codé par généticien en anténatal)**

FOETO [CST] BLESSON (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9) ▼

ADOLEST [CST] TOUTAIN (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

NEUROGEN [COMP] PRALINE (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

CM-TRC [COMP] FAUCHIER (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

N-MAGEC [CST] MARUANI (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

NF [COMP] CASTELNAU (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

MaHMEA [CST] LABARTHE (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

CEREDIH [COMP] HOAREAU (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

MOC [COMP] ODENT (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

Surdités [COMP] TOUTAIN (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

CRANIOST [COMP] LAURE (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

~~HALO [COMP] LESSANNE (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)~~

FOETO [CST] BLESSON (CHU DE TOURS - 37044 TOURS CEDEX 9)

Nouvelle fiche patient

Nom patient, id local, id

Mes fiches du site

Action requise  
15(83%)

Fiches	Référent de
18	16

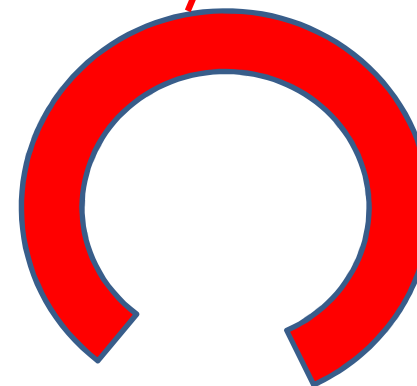
Fiches dans le site : 18

Mes dernières fiches patient créées

Mes dernières fiches patient mises à jour

CENTRE A CHOISIR  
POUR LE CODAGE DES FŒTUS  
POUR PRATICIENS QUI CODENT AUSSI  
DANS BAMARA / CLAD ou Autre

POUR TOUS LES AUTRES  
SITE FOETOPATHOLOGIE



AUCUNE INQUIETUDE !  
« ACTION REQUISE »  
CAR PAS DE CODAGE ACTIVITE BNDMR

# Recueil fœtopathologie

- Différents types de champs
  - Obligatoires
  - Conditionnels
  - Choix uniques
  - Choix multiples
  - Listes déroulantes
- Se référer au guide utilisateur



# Quelques exemples pour apprendre à CODER....

- 1) Foetus avec anomalie chromosomique
- 2) Foetus avec malformation cérébrale complexe
- 3) Foetus mort in utero non malformé avec cause placentaire identifiée
- 4) Comment gérer les pochettes



# Fœtus avec anomalie chromosomique

Fœtus avec trisomie 22 en mosaïque

SAE : CN et VDDI

IMG à 29 SA

https://demobamara.bndmr.fr

Rechercher

CRMR-A [COO] Dr D mo (HOPITAL TEST - 75000 PARIS)

### Mes fiches du site

Action requise 8(47%)

Fiches	R�f�rent de
17	16

Fiches dans le site : 49

#### Mes derni res fiches patient cr  es

beau, F�etus de il�bo LELAVABO LELAVABO - Dysplasie thanatophore	Confirm�
sass�, F�etus de top ALORRE CHOUETTE - Triploidie	Pas d'activit� renseign�e
greviste, F�etus de macronie ENMARCHE ENMARCHE	Ind�termin�
chose, F�etus de machine LUI ELLE - Syndrome de Cornelia de Lange	Confirm�
cetainsi, F�etus de celavie LAROUTOURNE LAROUTOURNE - Hernie diaphragmatique cong�nitale	Confirm�
logique, F�etus de siceparon CECARE CECARE - Spina bifida ouvert lombo-sacr�	Confirm�
s�moi, F�etus de tapa TUSSE DEBOL - Syndrome CHARGE	Confirm�
il�bo, F�etus de netupa RIDICULE RIDICULE - Embryopathie � cytom�galovirus	Confirm�
F�etus de luiza CHATELAIN - Triploidie	Confirm�

#### Mes derni res fiches patient mises   jour

beau, F�etus de il�bo LELAVABO LELAVABO - Dysplasie thanatophore	Confirm�
sass�, F�etus de top ALORRE CHOUETTE - Triploidie	Confirm�
cetainsi, F�etus de celavie LAROUTOURNE LAROUTOURNE - Hernie diaphragmatique cong�nitale	Confirm�
logique, F�etus de siceparon CECARE CECARE - Spina bifida ouvert lombo-sacr�	Confirm�
s�moi, F�etus de tapa TUSSE DEBOL - Syndrome CHARGE	Confirm�
chosette, F�etus de chose BIDULE TRUCMUCHE - Anasarque foeto-placentaire non immunologique	En cours
F�etus de �milienne SAKASSE - Craniorachischisis	Confirm�
pasdechance, F�etus de mincealors OULALA KIL�L� OULALA - Ag�n�sie isol�e du corps calleux	Confirm�
ange, F�etus de �lodie EDMOND EDMOND - Atr�sie de l'oesophage	En cours

C'est parti.....

## TRONC COMMUN ACCESSIBLE ET MODIFIABLE PAR AUTRES SPECIALISTES

The screenshot shows a web interface for creating a patient record. At the top, a teal header bar contains a '+' icon, a checkmark icon, and a red box around a blue button labeled 'SDM'. A red arrow points from the text 'TRONC COMMUN ACCESSIBLE ET MODIFIABLE PAR AUTRES SPECIALISTES' to this button. Below the header, a light grey bar contains a dropdown menu set to 'PARIS' and a link 'Foetopathologie'. The main content area is titled 'Création d'une fiche patient'. Below this title is a horizontal navigation bar with a red border, containing the following tabs: 'Données administratives' (highlighted in blue), 'Prises en charge', 'Diagnostic', 'Activité', 'Anté/néonatal', and 'Recherche'. Below the navigation bar, there are two checkboxes: 'Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données \*' and 'Le patient est un fœtus'. Below these are two radio buttons: 'Malade' (selected) and 'Non-malade'. Below the radio buttons are several form fields: 'Nom de naissance \*', 'Nom d'usage', 'Prénom \*', 'Date de naissance \*', 'Sexe \*' (with options 'Féminin' and 'Masculin'), 'IPP / NIP', 'Identifiant national de santé (INS)', and 'Numéro de dossier du service'. A blue arrow points from the 'Données administratives' tab to a blue-bordered box at the bottom of the page.

PARIS) ▾

➤ SDM

➤ Foetopathologie

Création d'une fiche patient

➤ Données administratives ➤ Prises en charge ➤ Diagnostic ➤ Activité ➤ Anté/néonatal ➤ Recherche

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

Malade Non-malade

Le patient est un fœtus

Nom de naissance \*

Nom d'usage

Prénom \*

Date de naissance \*

Sexe \* Féminin Masculin

IPP / NIP

Identifiant national de santé (INS)

Numéro de dossier du service

BARRE POUR DEROULER LE MENU DE LA FICHE FŒTUS

# Création d'une fiche patient

➤ Données administratives

➤ Prises en charge

➤ Diagnostic

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche

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

☒

Malade	Non-malade
--------	------------

Le patient est un fœtus

☒

Nom de naissance de la mère \*

Nom d'usage de la mère

Prénom de la mère \*

Nom de naissance du père

Grossesse multiple *	Oui	Non
----------------------	-----	-----

Prénom du fœtus

Date début de la grossesse \*

Sexe *	Féminin	Masculin	Inconnu
--------	---------	----------	---------

Malade

Non-malade

Le patient est un fœtus



Nom de naissance de la mère \*

tatouille

Nom d'usage de la mère

tatouille

Prénom de la mère \*

sarah

Nom de naissance du père

facultatif

Grossesse multiple \*

Oui

Non

Prénom du fœtus

miame

Date début de la grossesse \*

04/11/2019

Sexe \*

Féminin

Masculin

Inconnu

IPP / NIP

facultatif

Numéro de dossier du service

facultatif

Lieu de résidence \*

41220 Dhuizon



✕ Annuler

✓ Sauvegarder

➤ Étape suivante

➤ Données administratives

➤ **Prises en charge**

➤ Diagnostic

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche



Prise en charge #1

**Centre de rattachement du patient**

Date d'inclusion dans le site MR \*

Médecin référent maladie rare \*

Patient initialement adressé par \*

Foetopathologie

Foetopathologie

Hors label

Sophie BLESSON

\* Gynéco/obstétricien

\* Centre de dépistage/diagnostic prénatal

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

➤ Étape suivante

CENTRE DE RATTACHEMENT :  
TOUJOURS SELECTIONNER **Foetopathologie**

## Création d'une fiche patient

➤ Données administratives

➤ **Prises en charge**

➤ Diagnostic

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche



Prise en charge #1

Centre de rattachement du patient

Foetopathologie

Date d'inclusion dans le site MR \*

25/05/2020

aujourd'hui

Médecin référent maladie rare \*

Sophie BLESSON

Patient initialement adressé par \*

\* Gynéco/obstétricien

\* Centre de dépistage/diagnostic prénatal

\* Autre

Précisez

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

➤ Étape suivante

**PENSER A SAUVEGARDER SI VOUS QUITTEZ  
ALORS QUE FICHE INCOMPLETE**

**SINON POURSUIVRE ETAPE SUIVANTE.....**

# Création d'une fiche patient

Données administratives Prises en charge Diagnostic Anté/néonatal Activité Recherche

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \* En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

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

## Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Âge aux premiers signes \*

Âge au diagnostic \*

Approprié

Non déterminé

Non déterminé

Non approprié

Postnatal

Postmortem

Absent

À la naissance

À la naissance

Anténatal

Anténatal

Postnatal

Non déterminé



Création d'une fiche patient

➤ 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) \*

✕ Clinique

✕ génétique

✕ Imagerie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Chromosomique (caryotype standard, FISH)

ACPA (CGH-Array...)

Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)

Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Autres méthodes



Création d'une fiche patient

Données administratives

Anté/néonatal

Activité

Diagnostic

Prises en charge

Recherche

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

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

Clinique

génétique

Imagerie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

Chromosomique (caryotype standard, FISH)

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

trisomie

Description clinique

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.

Signes atypiques

3378: Trisomie 13

3380: Trisomie 18

3375: Trisomie X

870: Trisomie 21

1703: Trisomie 14 en mosaïque

1708: Trisomie 16 en mosaïque

1715: Trisomie 18p

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optique)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

## Création d'une fiche patient

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) \*

\* Clinique \* génétique \* Imagerie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

\* Chromosomique (caryotype standard, FISH)

Maladie rare (Orphanet)

Trisomie 22 en mosaïque

Description clinique

vddij

Aucun résultat trouvé

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

**PARFOIS ON NE TROUVE PAS TOUT DE SUITE LE TERME ADEQUAT  
IL FAUT TATONNER**

SDM
Foetopathologie

Création d'une fiche patient

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) \*

x Clinique	x génétique	x Imagerie
------------	-------------	------------

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

x Chromosomique (caryotype standard, FISH)
--

Maladie rare (Orphanet)

Trisomie 22 en mosaïque	x
-------------------------	---

Description clinique

ventricule	▼
------------	---

Signes atypiques

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.		▼
HPO 0002198: Quatrième <b>ventricule</b> élargi		▼
CIM-10 Q20.4: <b>Ventricule</b> à double issue		
HPO 0010950: Anomalie du quatrième <b>ventricule</b>		
HPO 0001713: Anomalie du <b>ventricule</b> cardiaque		
HPO 0004762: Hypoplasie du <b>ventricule</b> droit		
HPO 0010951: Anomalie du troisième <b>ventricule</b>		
HPO 0010661: Absence du troisième <b>ventricule</b> cérébral		

Gènes (HGNC)

--

Informations génétiques complémentaires (optionnelles)

--

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

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

Plus le terme est précis plus la recherche est aisée....

## Création d'une fiche patient

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) \*

\* Clinique \* génétique \* Imagerie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

\* Chromosomique (caryotype standard, FISH)

Maladie rare (Orphanet)

Trisomie 22 en mosaïque

Description clinique

\* Ventricule à double issue fente palatine

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

**ON PEUT CODER PLUSIEURS ITEMS DANS LA DESCRIPTION CLINIQUE**

Informations génétiques complémentaires (optionnel)



Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Âge aux premiers signes \*

Âge au diagnostic \*

Absent	Non approprié	Approprié
Anténatal	À la naissance	Postnatal
Anténatal	À la naissance	Postnatal
Sporadique		Familial
Mode de transmission		
Autosomique dominant		
Autosomique récessif		
Lié à l'X		
Mitochondrial		
Multifactoriel		
Chromosomique		
Non déterminé		

Cas sporadique ou familial

Mode de transmission

Issu d'une union consanguine

Commentaire

Annuler

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

Maladie rare (Orphanet)  ✖ ▼

Description clinique  ▼

Signes atypiques  ▼

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) Partie optionnelle fermée ➡ +

**PARTIE A REMPLIR POUR TOUTE MALADIE GENETIQUE  
CHROMOSOMIQUE OU GENIQUE**

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Partie optionnelle OUVERTE

-

Résumé des anomalies chromosomiques

Quantité de matériel génétique

Nb chromosomes

Chromosomes sexuels

☐ Mosaïque

Types d'anomalies

Anomalie par chromosome

Anomalie

Chromosome

x

Ajouter

Mutation(s)

Sujet apparemment sain

Oui

Non

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

Âge aux premiers signes \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Non déterminé

Âge au diagnostic \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Postmortem

Non déterminé

Cas sporadique ou familial

Sporadique

Familial



Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Résumé des anomalies chromosomiques

Déséquilibré

Équilibré

Déséquilibré

Non déterminé

Recherche

Rechercher

46

XX

XX

Mosaïque

47

XX

XX

Anomalie quantitative (dup, del, nombre)

Anomalie structurelle commune (translocation, inversion, insertion, anneau)

Anomalie structurelle complexe (iso, idic, invdup, invdupdel, marqueurs...)

Chromotrypsis

Cassures spontanées

Cassures induites

Excès de SCE

Autres

Anomalie par chromosome

Mutation(s)

Sujet apparemment sain

Oui

Non

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

Âge aux premiers signes \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Non déterminé

Âge au diagnostic \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Non déterminé

## Informations génétiques complémentaires (optionnel)

### Résumé des anomalies chromosomiques

Déséquilibré

46

x

XX

x

☒ Mosaïque

47

x

XX

x

x Anomalie quantitative (dup, del, nombre)

### Anomalie par chromosome

Pour les trisomies :

ACPA x 3

Pour les monosomies :

ACPA x 1

Mutation(s)

Sujet apparemment sain

Anomalie

Délétion homozygote ou hemizygote (ACPA: X0)

Délétion (ACPA: X1)

Segment présent en 2 copies (ACPA : X2)

Duplication (ACPA: X3)

Triplification (ACPA: X4)

Quadruplication (ACPA: X5)

Autre (ACPA: > X5)

Anneau

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

Âge aux premiers signes \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Non déterminé

Âge au diagnostic \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Postmortem

Non déterminé

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Résumé des anomalies chromosomiques

Déséquilibré

x

46

x

XX

x

☒ Mosaïque

47

x

XX

x

x Anomalie quantitative (dup, del, nombre)

Anomalie par chromosome

Duplication (ACPA: X3)

x

22

x

Bande 1 (prox.)

Bande 2 (dist.)

x

Ajouter

Mutation(s)

Sujet apparemment sain

Oui

Non

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

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

Âge aux premiers signes \*

Anténatal	À la naissance	Postnatal	Non déterminé
-----------	----------------	-----------	---------------

Âge au diagnostic \*

Anténatal	À la naissance	Postnatal	Postmortem	Non déterminé
-----------	----------------	-----------	------------	---------------

➤ SDM

➤ Foetopathologie

## Création d'une fiche patient

➤ Données administratives

➤ Prises en charge

➤ Diagnostic

➤ **Activité**

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche



Nouvelle activité #1

Date de l'activité \*

CHAMPS GRISES NON ACCESSIBLES

aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée \*

Lieu de l'activité

HOPITAL TEST – 75000 PARIS

Contexte \*

Contexte de l'activité

Objectif(s) \*

Profession(s) de(s) intervenant(s) \*

Intervenant(s)

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

➤ Étape suivante

**ON NE CODE PAS D'ACTIVITE DANS BAFOETO : C'EST NORMAL**

## Création d'une fiche patient

Données administratives

Prises en charge

Diagnostic

Activité

Anté/néonatal

Recherche

Assistance médicale à la procréation

Oui

Non

Né à terme

Oui

Non

Précision terme [semaines]

29

Poids à la naissance [g]

1460

Taille à la naissance [cm]

40,5

Périmètre crânien à la naissance [cm]

30

Penser à utiliser la virgule (clavier numérique « . » → « , »)

Présence d'anomalie(s) anténatale(s)

Non

Unique

Multiple

Terme auquel la/les anomalie(s) a/ont été diagnostiquée(s) [semaines]

Proposition d'IMG

Oui

Non

Inconnu

Examens anténataux



Annuler

Sauvegarder

Étape suivante

## Création d'une fiche patient

Données administratives

Prises en charge

Diagnostic

Activité

**Anté/néonatal**

Recherche

Assistance médicale à la procréation

Oui

Non

Né à terme

Oui

Non

Précision terme [semaines]

29

Poids à la naissance [g]

1460

Taille à la naissance [cm]

40,5

Périmètre crânien à la naissance [cm]

30

Présence d'anomalie(s) anténatale(s)

Non

Unique

Multiple

Terme auquel la/les anomalie(s) a/ont été diagnostiquée(s) [semaines]

22

Proposition d'IMG

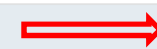
Oui

Non

Inconnu

Examens anténataux

PARTIE OPTIONNELLE FERMÉE



Annuler

Sauvegarder

Étape suivante

OUVERTE

Examens anténataux

**Échographie/échocardiographie**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Scanner/scanner 3D**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**IRM/IRM cérébrale**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Biopsie du Trophoblaste**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Amniocentèse**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Cordocentèse**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Marqueurs sériques**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Radiographie**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Caryotype**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Prélèvement de sang foetal**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Autre**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

➤ Étape suivante

## Examens anténataux

Échographie/échocardiographie

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

Scanner/scanner 3D

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

IRM/IRM cérébrale

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

Biopsie du Trophoblaste

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

ANOMALIE

Amniocentèse

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

Cordocentèse

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

NORMAL

Marqueurs sériques

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

Radiographie

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

Caryotype

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

Prélèvement de sang foetal

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

Autre

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

➤ Étape suivante



SDM

Foetopathologie

Création d'une fiche patient

Données administratives

Prises en charge

Diagnostic

Activité

Anté/néonatal

Recherche

Un traitement médicamenteux spécifique à la maladie rare est en cours

Non

Le patient participe à un protocole

Non

Accord pour être contacté pour un protocole

Non

Échantillon biologique pour la recherche prélevé

Non

Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé

Non

Annuler

Sauvegarder

Fin de grossesse

SDM

miame, Fœtus de sarah TATOUILLE (tatouille)

**Action requise**

ID BaMaRa 144371

IPP / NIP facultatif

ID service facultatif

Fiche mise à jour le 25/05/2020

Nom de naissance du père facultatif

Début de grossesse 04/11/2019

Sexe Féminin

Lieu de résidence 41220 Dhuizon

Prises en charge

CRM-R-A [COO] Dr Démo

Date d'inclusion 25/05/2020

Initialement adressé par Gynécologue/Obstétricien, Centre de dépistage/diagnostic prénatal, Autre

Médecin référent Sophie Blesson

BaMaRa

Pochette de miame, Fœtus de sarah TATOUILLE TATOUILLE

Aucun membre. [Gérer la pochette](#)

Confirmé TRISOMIE 22 EN MOSAÏQUE

Maladie rare (Orphanet) [Trisomie 22 en mosaïque \(#96068\)](#)

Description clinique Ventricule à double issue, Fente palatine

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre Approprié

Âge au diagnostic Anténatal

Âge aux premiers signes Anténatal

Type d'investigation(s) réalisée(s) Clinique, Test génétique, Imagerie

Technique(s) utilisée(s) Chromosomique (caryotype standard, FISH)

Cas sporadique ou familial Sporadique

Mode de transmission Chromosomique

Issu d'une union consanguine Non

Résumé des anomalies chromosomiques Déséquilibré : 46 XX - Anomalie quantitative (dup, del, nombre) - Mosaïque : 47 XX

Anomalies par chromosome Duplication (ACPA: X3)

Activités (0)

Pas d'activités.

Données anté/néonatales

Recherche

ETIQUETTE ACTION REQUISE APPARAÎT

PAS D'INQUIETUDE = PAS D'ACTIVITE ENREGISTREE

The screenshot shows a medical software interface. At the top, a teal navigation bar contains icons for a calendar, a pencil, a refresh, a document, and a power button. Below this, a grey button labeled 'Fin de grossesse' is circled in red. A red arrow points from this button to a second, identical 'Fin de grossesse' button located in a teal sidebar on the right, which is also circled in red. The main content area is divided into several sections:

- Left Panel:** Contains patient information for 'miame, Fœtus de sarah TATOUILLE (tatouille)'. It includes a red 'Action requise' button, fields for 'ID BaMaRa' (144371), 'IPP / NIP' (facultatif), and 'ID service' (facultatif). It also shows a 'Fiche mise à jour le 25/05/2020' and various demographic fields like 'Nom de naissance du père', 'Début de grossesse', 'Sexe', and 'Lieu de résidence'.
- Right Panel:** Displays a 'Confirmé' status for 'TRISOMIE 22 EN MOSAÏQUE'. It lists clinical details such as 'Maladie rare (Orphanet)', 'Description clinique', 'Appréciation du diagnostic', 'Âge au diagnostic', 'Âge aux premiers signes', 'Type d'investigation(s) réalisée(s)', 'Technique(s) utilisée(s)', 'Cas sporadique ou familial', 'Mode de transmission', 'Issu d'une union consanguine', and a 'Résumé des anomalies chromosomiques'.
- Bottom Left:** A section titled 'Prises en charge' showing 'CRM-R-A [COO] Dr Démo' and 'Date d'inclusion 25/05/2020'.
- Bottom Right:** A section titled 'Pochette de miame, Fœtus de sarah TATOUILLE TATOUILLE' with a link to 'Gérer la pochette'.

At the bottom of the interface, a URL is visible: [tps://demobamara.bndmr.fr/medical\\_files/Secbbd25457f48f310ddb5a/end\\_of\\_pregnancy](https://demobamara.bndmr.fr/medical_files/Secbbd25457f48f310ddb5a/end_of_pregnancy).

**IMPORTANT :**  
**PENSER A SIGNALER LA FIN DE GROSSESSE AVANT D'OUVRI**  
**L'ONGLET FOETOPATHOLOGIE +++**

miame, Fœtus de sarah TATOUILLE  
(tatouille)

Action requise

ID BaMaRa144371

IPP / NIPfacultatif

ID servicefacultatif

Fiche mise à jour le 25/05/2020

Nom de naissance du pèrefacultatif

Début de grossesse04/11/2019

SexeFéminin

Lieu de résidence41220 Dhuizon

Commentaire ... aucun

Valider

Déclaration de fin de grossesse

Type de fin de grossesse \*

Naissance

ISG

IMG

Annuler

Valider

ATTENTION !

SI DECES PER-PARTUM OU NNE DE < 28 JOURS  
SIGNALER NAISSANCE PUIS DECES

Déclaration de fin de grossesse

Type de fin de grossesse \*

Naissance

Interruption spontanée de grossesse

ISG

Interruption médicale de grossesse

IMG

Type d'IMG \*

Accouchement

Aspiration

Ne sais pas

Motif de l'IMG

Cause fœtale

Cause maternelle

Cause autre

Date du décès \*

aujourd'hui

Précision terme [semaines]

29

Fœtopathologie

Examen effectué

Pas d'examen

Annuler

Valider

miame, Fœtus de sarah TATOUVILLE  
(tabouille)

Action requise

ID BaMaKa

144371

IPP / NIP

facultatif

ID service

facultatif

Fiche mise à jour le 25/05/2020

Nom de naissance du père

facultatif

Début de grossesse

04/11/2019

Sexe

Féminin

Lieu de résidence

41220 Dhuizon

Commentaire ... aucun

Déclaration de fin de grossesse

Interruption spontanée de grossesse

Interruption médicale de grossesse

Type de fin de grossesse \*

Naissance

ISG

IMG

Type d'IMG \*

Accouchement

Aspiration

Ne sais pas

Motif de l'IMG

Cause fœtale

Cause maternelle

Cause autre

Date du décès \*

aujourd'hui

Précision terme [semaines]

29

Fœtopathologie

Examen effectué

Pas d'examen

Annuler

Valider

Déclaration de fin de grossesse

Type de fin de grossesse \*

Naissance

ISG

IMG

Type d'IMG \*

Accouchement

Aspiration

Ne sais pas

Motif de l'IMG

Cause fœtale

Cause maternelle

Cause autre

Date du décès \*

18/05/2020

aujourd'hui

Précision terme [semaines]

29

Fœtopathologie

Examen effectué

Pas d'examen

Annuler

Valider

## Déclaration de fin de grossesse

Type de fin de grossesse \*

Naissance

ISG

IMG

Date de naissance \*

aujourd'hui

Nom de naissance \*

Prénom \*

miamie

Sexe \*

Féminin

Masculin

Lieu de naissance \*

Lieu de naissance

Décès avant 28 jours

Per partum

Néonatal

Né à terme

Oui

Non

Précision terme [semaines]

29

Fœtopathologie

Examen effectué

Pas d'examen

Poids à la naissance [g]

Taille à la naissance [cm]

Périmètre crânien à la naissance [cm]

**SI DECES PER-PARTUM OU NNE DE < 28 JOURS  
SIGNALER NAISSANCE PUIS DECES**

Déclaration de fin de grossesse

Type de fin de grossesse \*

Naissance	ISG	IMG
-----------	-----	-----

Date de naissance \*

18/05/2020	aujourd'hui
------------	-------------

Nom de naissance \*

TATOUILLE
-----------

Prénom \*

miame
-------

Sexe \*

Féminin	Masculin
---------	----------

Lieu de naissance \*

37200 Tours	x
-------------	---

Décès avant 28 jours

Per partum	Néonatal
------------	----------

Date du décès \*

18/05/2020	aujourd'hui
------------	-------------

Né à terme

Oui	Non
-----	-----

Précision terme [semaines]

29	
----	--

Fœtopathologie

Examen effectué	Pas d'examen
-----------------	--------------

ETQUETTE

Action requise



APPARAÎT = DECES

SDM

miame, Fœtus de sarah TATOUILLE (tatouille)

Action requise **D**

ID BaMaRa 144371

IPP / NIP facultatif

ID service facultatif

Fiche mise à jour le 25/05/2020

Nom de naissance du père facultatif

Début de grossesse 04/11/2019

Sexe Féminin

Lieu de résidence 41220 Dhuizon

Prises en charge

CRM-R-A [COO] Dr Démo

Date d'inclusion 25/05/2020

Initialement adressé par Gynécologue/Obstétricien, Centre de dépistage/diagnostic prénatal, Autre

Médecin référent Sophie Blesson

BaMaRa

Pochette de miame, Fœtus de sarah TATOUILLE TATOUILLE

Aucun membre. [Gérer la pochette](#)

Confirmé TRISOMIE 22 EN MOSAÏQUE

Maladie rare (Orphanet) [Trisomie 22 en mosaïque \(#96068\)](#)

Description clinique Ventricule à double issue, Fente palatine

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre Approprié

Âge au diagnostic Anténatal

Âge aux premiers signes Anténatal

Type d'investigation(s) réalisée(s) Clinique, Test génétique, Imagerie

Technique(s) utilisée(s) Chromosomique (caryotype standard, FISH)

Cas sporadique ou familial Sporadique

Mode de transmission Chromosomique

Issu d'une union consanguine Non

Résumé des anomalies chromosomiques Déséquilibré : 46 XX - Anomalie quantitative (dup, del, nombre) - Mosaïque : 47 XX

Anomalies par chromosome Duplication (ACPA: X3)

Activités (0)

Pas d'activités.

Données anté/néonatales

Recherche

CLIQUER SUR CRAYON  
POUR OUVRIR  
ONGLET SPECIFIQUE FOETOPATHOLOGIE



➤ SDM

➤ Foetopathologie

Modification de la fiche de **miame, fœtus de sarah TATOUILLE**

CLIQUER SUR ONGLET FP

Erreurs

- Activités : entrez au moins une activité

DON'T WORRY / PAS D'ERREUR !

➤ Données administratives

➤ Prises en charge

➤ Diagnostic

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche

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



Malade

Non-malade

Le patient est un fœtus



Nom de naissance de la mère \*

tatouille

Nom d'usage de la mère

tatouille

Prénom de la mère \*

sarah

Nom de naissance du père

facultatif

Grossesse multiple \*

Oui

Non

Prénom du fœtus

miame

Modification de la fiche de **miame, Foetus de sarah TATOUILLE TATOUILLE**

## 1. Informations parentales

**Date de naissance de la mère \***

Date de naissance de la mère \*

Doit être rempli

**Date de naissance du père**

Date de naissance du père

## 2. Données de grossesse

**Maternité de fin de grossesse (code commune) \***

Maternité de fin de grossesse (code commune) \*

Doit être rempli

**Niveau de précision de la date de début de grossesse \***

Niveau de précision de la date de début de grossesse \*

Doit être rempli

**Grossesse multiple \***

Grossesse multiple \*

Doit être rempli

**Gestité**

Gestité

**Parité**

Parité

**ONGLET CONSULTABLE EN LECTURE SEULE PAR NON FOETOPATHOLOGISTE**

Modification de la fiche de miamme, Foetus de sarah TATOUILLE TATOUILLE

1. Informations parentales

Date de naissance de la mère \*

30/09/1984

Date de naissance du père

Date de naissance du père

2. Données de grossesse

Maternité de fin de grossesse (code commune) \*

37200 Tours

Niveau de précision de la date de début de grossesse \*

Niveau de précision de la date de début de grossesse \*

Grossesse multiple \*

Gestité

Gestité

Parité

Parité

Contexte maternel

Pathologie maternelle

Pathologie maternelle

Toxique

Toxique

Modification de la fiche de miamme, Foetus de sarah TATOUILLE TATOUILLE

1. Informations parentales

Date de naissance de la mère \*

30/09/1984

Date de naissance du père

Date de naissancé du père

2. Données de grossesse

Maternité de fin de grossesse (code commune) \*

37200 Tours

Niveau de précision de la date de début de grossesse \*

Echographique

Grossesse multiple \*

Grossesse multiple \*

Gestité

Grossesse simple

Grossesse gémellaire

Grossesse multiple autre

Parité

Pante

Contexte maternel

Pathologie maternelle

Pathologie maternelle

Toxique

Toxique

Modification de la fiche de miame, Fœtus de sarah TATOUILLE TATOUILLE

1. Informations parentales

Date de naissance de la mère \*

30/09/1984

Date de naissance du père

Date de naissance du père

2. Données de grossesse

Maternité de fin de grossesse (code commune) \*

37200 Tours

Niveau de précision de la date de début de grossesse \*

Echographique

Grossesse multiple \*

Grossesse simple

Gestité

3

Parité

2

Contexte maternel

Pathologie maternelle

Pathologie maternelle

Toxique

Toxique

Infection

Infection

Grossesse multiple *	Grossesse simple	
Gestité	3	
Parité	2	
Contexte maternel		
Pathologie maternelle	<div>Fièvre Hypertension Artérielle chronique (HTA) Hypertension Artérielle gravidique (HTA) Diabète maternel préexistant Diabète gestationnel Lupus Thrombophilie Autre</div>	
Toxique		
Infection		
3. Données Familiales		
Autre membre de la famille atteint	Oui	Non
Autre pathologie significative familiale	Oui	Non

Grossesse multiple *		Grossesse simple
Gestité		3
Parité		2
Contexte maternel		
Pathologie maternelle		Pathologie maternelle
Toxique		Médicaments (médicament parmi Médicaments tératogènes)
Infection		Alcool Tabac Drogue Autre
3. Données Familiales		
Autre membre de la famille atteint		OuiNon
Autre pathologie significative familiale		OuiNon

<b>Grossesse multiple *</b>	Grossesse simple
<b>Gestité</b>	3
<b>Parité</b>	2
Contexte maternel	
<b>Pathologie maternelle</b>	Pathologie maternelle
<b>Toxique</b>	Toxique
<b>Infection</b>	<div>Cytomégalo<span>virus</span> Parvovirus B19 Toxoplasmosse Listériose Rubéole Varicelle Zika Autre</div>
3. Données Familiales	
<b>Autre membre de la famille atteint</b>	
<b>Autre pathologie significative familiale</b>	



<b>Grossesse multiple *</b>	Grossesse simple
<b>Gestité</b>	3
<b>Parité</b>	2
Contexte maternel	
<b>Pathologie maternelle</b>	Pathologie maternelle
<b>Toxique</b>	Toxique
<b>Infection</b>	x Autre
<b>Précisions - infection</b>	COVID-19

3. Données Familiales		
<b>Autre membre de la famille atteint</b>	Oui	Non
<b>Autre pathologie significative familiale</b>	Oui	Non

4. Données anténatales	+
------------------------	---

5. Examen Fœtopathologique	
Contexte	

**N'EXISTAIT PAS AVANT CREATION DU SEPALE : CODER COVID-19**

Grossesse multiple *		Grossesse simple	
Gestité		3	
Parité		2	
Contexte maternel			
Pathologie maternelle		Pathologie maternelle	
Toxique		Toxique	
Infection		Infection	
3. Données Familiales			
Autre membre de la famille atteint		Oui	Non
Membre de la fratrie atteint (récidive) / récurrence conceptionnelle		Oui	Non
Autre apparenté atteint		Oui	Non
Autre pathologie significative familiale		Oui	Non
4. Données anténatales			
5. Examen Fœtopathologique			

Contexte maternel	Grossesse multiple *	Grossesse simple	x ▼
	Gestité	3	▲ ▼
	Parité	2	▲ ▼
Contexte maternel	Pathologie maternelle	Pathologie maternelle	
	Toxique	Toxique	
	Infection	Infection	

3. Données Familiales			-
Autre membre de la famille atteint	Oui	Non	
Autre pathologie significative familiale	Oui	Non	

4. Données anténatales	ONGLET OPTIONNEL FERME	→	+
------------------------	------------------------	---	---

5. Examen Fœtopathologique				-
Contexte				

#### 4. Données anténatales

#### ONGLET OPTIONNEL OUVERT



##### Procréation

Type de procréation médicalement assistée

Type de procréation médicalement assistée

##### Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal \*

Oui

Non

Ne sais pas

##### Dépistage prénatal

Marqueurs sériques

PAPP-A

β HCG

αFP

Risque combiné

Oui

Non

Test ADN libre circulant

Oui

Non

#### 5. Examen Foetopathologique

##### Contexte

Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique

Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique

Date de l'examen foetopathologique \*

Date de l'examen foetopathologique \*

Doit être rempli

Type d'acte \*

Type d'acte \*

Doit être rempli

4. Données anténatales

Procréation

Type de procréation médicalement assistée

Fécondation in vitro (FIV)

Fécondation in vitro avec injection intracytoplasmique (FIV-ICSI)

Insémination artificielle (IA)

Accueil d'embryon

Non renseigné / ne sais pas

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal \*

Dépistage prénatal

Marqueurs sériques

PAPP-A

B HCG

aFP

Risque combiné

Oui

Non

Test ADN libre circulant

Oui

Non

4. Données anténatales

Procréation

Type de procréation médicalement assistée

Type de procréation médicalement assistée	
---	--

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal \*

Oui	Non	Ne sais pas
-----	-----	-------------

Clarté nucale anormale

Oui	Non
-----	-----

Anomalies du liquide amniotique

Oui	Non
-----	-----

Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)

Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)
--

Dépistage prénatal

Marqueurs sériques

PAPP-A	β HCG	αFP
--------	-------	-----

Risque combiné

Oui	Non
-----	-----

Test ADN libre circulant

Oui	Non
-----	-----

#### 4. Données anténatales

##### Procréation

Type de procréation médicalement assistée

Type de procréation médicalement assistée

##### Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal \*

Oui

Non

Ne sais pas

Clarté nucale anormale

Oui

Non

Clarté nucale (CN) (mm)

5

Longueur cranio-caudale (LCC) (mm)

Longueur cranio-caudale (LCC) (mm)

Anomalies du liquide amniotique

Oui

Non

Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)

Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)

##### Dépistage prénatal

Marqueurs sériques

PAPP-A

$\beta$  HCG

$\alpha$ FP

Risque combiné

Oui

Non

Test ADN libre circulant

Oui

Non

**ATTENTION Clarté nucale : valeur sans décimale (erreur formatage BNDMR)**

4. Données anténatales

Procréation

Type de procréation médicalement assistée

Type de procréation médicalement assistée

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal \*

OuiNonNe sais pas

Clarté nucale anormale

OuiNon

Clarté nucale (CN) (mm)

5

Longueur cranio-caudale (LCC) (mm)

69

Anomalies du liquide amniotique

OuiNon

Précision d'anomalies du liquide amniotique

Précision d'anomalies du liquide amniotique

Anomalies du liquide amniotique - a quel terme (SA)

Anomalies du liquide amniotique - a quel terme (SA)

Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)

Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)

Dépistage prénatal

Marqueurs sériques

PAPP-Aβ HCGαFP

Risque combiné

OuiNon

Test ADN libre circulant

OuiNon



4. Données anténatales

Procréation

Type de procréation médicalement assistée

Type de procréation médicalement assistée

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal \*

Oui	Non	Ne sais pas
-----	-----	-------------

Clarté nucale anormale

Oui	Non
-----	-----

Clarté nucale (CN) (mm)

5

Longueur cranio-caudale (LCC) (mm)

69

Anomalies du liquide amniotique

Oui	Non
-----	-----

Précision d'anomalies du liquide amniotique

Précision d'anomalies du liquide amniotique

Anamnios  
Hydramnios  
Oligoamnios

Anomalies du liquide amniotique - a quel terme (SA)

Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)

Dépistage prénatal

Marqueurs sériques

PAPP-A	B HCG	aFP
--------	-------	-----

Risque combiné

Oui	Non
-----	-----

Test ADN libre circulant

Oui	Non
-----	-----

4. Données anténatales

Procréation

Type de procréation médicalement assistée

Type de procréation médicalement assistée

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal \*

Oui	Non	Ne sais pas
-----	-----	-------------

Clarté nucale anormale

Oui	Non
-----	-----

Clarté nucale (CN) (mm)

5

Longueur cranio-caudale (LCC) (mm)

69

Anomalies du liquide amniotique

Oui	Non
-----	-----

Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)

cardio|

cardiopathie

Dépistage prénatal

Marqueurs sériques

PAPP-A	β HCG	αFP
--------	-------	-----

Risque combiné

Oui	Non
-----	-----

Test ADN libre circulant

Oui	Non
-----	-----

Clarté nucale (CN) (mm)	<div>5</div>		
Longueur cranio-caudale (LCC) (mm)	<div>69</div>		
Anomalies du liquide amniotique	Oui	Non	
Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)	cardiopathie		
Dépistage prénatal			
Marqueurs sériques	PAPP-A	β HCG	αFP
Valeur MoM PAPP-A	<div>0,44</div>		
Valeur MoM β HCG	<div>0,43</div>		
Risque combiné	Oui	Non	
Précision risque combiné	1er trimestre	2ème trimestre	
1er trimestre valeur numérique 1/	<div>7680</div>		
Test ADN libre circulant	Oui	Non	
Test ADN 13/18/21	Normal	Anormal	Non fait
Test ADN Autre (ciblé)	Normal	Anormal	Non fait
Test ADN Sexe foetal	Féminin	Masculin	Non fait



5. Examen Foetopathologie

Contexte

Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique

Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique

Date de l'examen foetopathologique \*

Date de l'examen foetopathologique \*

Doit être rempli

Type d'acte \*

Type d'acte \*

Doit être rempli

Données biométriques

Vertex-talon (cm)

Vertex-talon (cm)

Vertex-coccyx (cm)

Vertex-coccyx (cm)

Poids (g)

Poids (g)

PC (cm)

PC (cm)

Pied (mm)

Pied (mm)

Diagnostic foetopathologique

Diagnostic anténatal \*

Oui

Non

Ne sais pas

Description clinique (mots clefs)

Description clinique (mots clefs)

Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

5. Examen Foetopathologique

Contexte

Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique

Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique

Date de l'examen foetopathologique \*

20/05/2020

Type d'acte \*

Type d'acte \*

Données biométriques

Vertex-talon (cm)

Vertex-talon (cm)

Vertex-coccyx (cm)

Vertex-coccyx (cm)

Poids (g)

Poids (g)

PC (cm)

PC (cm)

Pied (mm)

Pied (mm)

Diagnostic foetopathologique

Diagnostic anténatal \*

Oui

Non

Ne sais pas

Description clinique (mots clefs)

Description clinique (mots clefs)

Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

## 5. Examen Fœtopathologique

### Contexte

**Autres médecins impliqués dans l'examen  
foetopathologique**

Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique

**Date de l'examen foetopathologique \***

20/05/2020

**Type d'acte \***

Autopsie sans encéphale

### Données biométriques

**Vertex-talon (cm)**

40,5

**Vertex-coccyx (cm)**

27

**Poids (g)**

1460

**PC (cm)**

30

**Pied (mm)**

63

Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique	Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique						
Date de l'examen foetopathologique *	20/05/2020						
Type d'acte *	Autopsie sans encéphale						
Données biométriques							
Vertex-talon (cm)	40,5						
Vertex-coccyx (cm)	27						
Poids (g)	1460						
PC (cm)	30						
Pied (mm)	63						
Diagnostic foetopathologique							
Diagnostic anténatal *	<table><tr><td>Oui</td><td>Non</td><td>Ne sais pas</td></tr></table>			Oui	Non	Ne sais pas	
Oui	Non	Ne sais pas					
Diagnostic anténatal - Concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen foetopathologique *	<table><tr><td>Totale</td><td>Partielle</td><td>Non</td><td>Ne sais pas</td></tr></table>			Totale	Partielle	Non	Ne sais pas
Totale	Partielle	Non	Ne sais pas				
Description clinique (mots clefs)	<div>✖ Q20.4: Ventricule à double issue</div> <div>✖ 0100337: Fente palatine bilatérale</div> <div>✖ 0000954: Pli palmaire transverse unique</div>						

Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

<b>Description clinique (mots clefs)</b>	<input type="text" value="✖ Q20.4: Ventricule à double issue"/> <input type="text" value="✖ 0100337: Fente palatine bilatérale"/> <input type="text" value="✖ 0000954: Pli palmaire transverse unique"/>			
<b>Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique</b>	<input type="text" value="Maladie rare (ORPHANET)"/>			
<b>Type de diagnostic</b>	<input checked="" type="radio"/> Maladie rare		<input type="radio"/> Non maladie rare	
<b>Statut actuel du diagnostic</b>	<input type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
<b>Ayant causé la fin de grossesse</b>	<input type="radio"/> Oui		<input type="radio"/> Non	<input type="radio"/> Ne sais pas
<b>Persistence d'hypothèse indéterminée</b>	<input type="radio"/> Oui		<input type="radio"/> Non	
<b>Examens réalisés</b>	<input type="text" value="Examens réalisés"/>			

<b>6. Examen du placenta</b>				
<b>Effectué *</b>	<input type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non	<input type="radio"/> Ne sais pas	

<b>7. Prélèvements foetaux disponibles</b>	
<b>Consentement parental</b>	<input type="text" value="Consentement parental"/>
<b>Type d'échantillon</b>	<input type="text" value="Type d'échantillon"/>

Annuler

Sauvegarder

**UNE ANOMALIE CHROMOSOMIQUE EST UNE MALADIE « RARE »**



foetopathologique \*

Description clinique (mots clefs)

✖ Q20.4: Ventricule à double issue

✖ 0100337: Fente palatine bilatérale

✖ 0000954: Pli palmaire transverse unique

Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

Type de diagnostic

Maladie rare		Non maladie rare	
--------------	--	------------------	--

Non maladie rare  
(ADICAP/CIM-10)

Statut actuel du diagnostic

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	----------	-------------

Ayant causé la fin de grossesse

Oui	Non	Ne sais pas	
-----	-----	-------------	--

Persistence d'hypothèse indéterminée

Oui	Non		
-----	-----	--	--

Examens réalisés

Examens réalisés			
------------------	--	--	--

6. Examen du placenta

Effectué \*

Oui	Non	Ne sais pas
-----	-----	-------------

7. Prélèvements foetaux disponibles

Consentement parental

Consentement parental	
-----------------------	--

Type d'échantillon

Type d'échantillon	
--------------------	--

Annuler

Sauvegarder

foetopathologique \*

Description clinique (mots clefs)

✖ Q20.4: Ventricule à double issue ✖ 0100337: Fente palatine bilatérale ✖ 0000954: Pli palmaire transverse unique

Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

Type de diagnostic

Maladie rare Non maladie rare

Maladie rare

Trisomie 22 en mosaïque

Statut actuel du diagnostic

En cours Probable Confirmé Indéterminé

Ayant causé la fin de grossesse

Oui Non Ne sais pas

Persistance d'hypothèse indéterminée

Oui Non

Examens réalisés

- Encéphale
- Moelle
- Globe oculaire
- Muscle
- Nerf périphérique
- Os
- Autre

6. Examen du placenta

Effectué \*

7. Prélèvements foetaux disponibles

Consentement parental

Consentement parental

Type d'échantillon

Type d'échantillon

Annuler

Sauvegarder

Ayant causé la fin de grossesse

Oui

Non

Ne sais pas

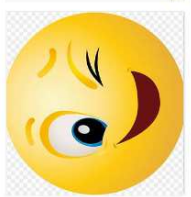
Persistance d'hypothèse indéterminée

Oui

Non

Examens réalisés

6. Examen du placenta



Effectué \*

Oui

Non

Ne sais pas

Date d'activité \*

25/05/2020

Laboratoire extérieur

Oui

Non

Poids (g)

Poids (g)

Signes complémentaires lié à l'examen du placenta

Signes complémentaires lié à l'exan

7. Prélèvements foetaux disponibles

Consentement parental

Consentement parental

Type d'échantillon

Type d'échantillon

Annuler

Sauvegarder

Ayant causé la fin de grossesse

Oui

Non

Ne sais pas

Persistance d'hypothèse indéterminée

Oui

Non

Examens réalisés

Examens réalisés

## 6. Examen du placenta

Effectué \*

Oui

Non

Ne sais pas

Date d'activité \*

25/05/2020

Laboratoire extérieur

Oui

Non

Poids (g)

Poids (g)

Signes complémentaires lié à l'examen du placenta

Signes complémentaires lié à l'exan

## 7. Prélèvements foetaux disponibles

Consentement parental

Type d'échantillon

Stockage

Recherche

Examens génétiques

Annuler

Sauvegarder

Ayant causé la fin de grossesse	Oui	Non	Ne sais pas
Persistance d'hypothèse indéterminée	Oui	Non	
Examens réalisés	Examens réalisés		

6. Examen du placenta

Effectué *	Oui	Non	Ne sais pas
Date d'activité *	25/05/2020		
Laboratoire extérieur	Oui	Non	
Poids (g)	Poids (g)		
Signes complémentaires liés à l'examen du placenta	DNA-thèque Tissus-thèque Cellulaire: Lignée lymphoblastoïde Cellulaire: Culot cytogénétique Cellulaire: Culture de fibroblastes Microscopie électronique Congélation isopentane		

7. Prélèvements foetaux disponibles

Consentement parental	
Type d'échantillon	

Ayant causé la fin d

Persistence d'hypothèse in

Exam

Ne sais pas

Non

Avez-vous bien déclaré le décès ?

NON

OUI

## 6. Examen du placenta

Effectué \*

Oui

Non

Ne sais pas

Date d'activité \*

25/05/2020

Laboratoire extérieur

Oui

Non

Poids (g)

Poids (g)

Signes complémentaires liés à l'examen du placenta

Signes complémentaires liés à l'examen

## 7. Prélèvements foetaux disponibles

Consentement parental

\* Stockage

Type d'échantillon

\* Cellulaire: Culot cytogénétique

Annuler

Sauvegarder

CRM-A [COO] Dr Démo (HOPITAL TEST - 75000 PARIS)

SDM Foetopathologie

miame, Fœtus de sarah TATOUILLE  
(tatouille)

Action requise D

ID BaMaRa	144371
IPP / NIP	facultatif
ID service	facultatif

Fiche mise à jour le 25/05/2020

Nom de naissance du père	facultatif
Début de grossesse	04/11/2019
Sexe	Féminin
Lieu de résidence	41220 Dhuizon

Foetopathologie

### 1. Informations parentales

Date de naissance de la mère	30/09/1984
Date de naissance du père	

### 2. Données de grossesse

Maternité de fin de grossesse (code commune)	37200 Tours
Niveau de précision de la date de début de grossesse	Echographique
Grossesse multiple	Grossesse simple
Gestité	3
Parité	2

### Contexte maternel

Pathologie maternelle

Toxique

Infection

### 3. Données Familiales

Autre membre de la famille atteint	Non
Autre pathologie significative familiale	Non

### 4. Données anténatales

**FICHE SYNTHETIQUE ONGLET FOETOPATHOLOGIE  
BEAUCOUP PLUS DETAILLE ET COMPLET**

+

FG

SDM

Fin de grossesse

miame, Fœtus de sarah TATOUILLE (tatouille)

Action requise

ID BaMaRa	144371
IPP / NIP	facultatif
ID service	facultatif

🔄

Fiche mise à jour le 25/05/2020

Nom de naissance du père	facultatif
Début de grossesse	04/11/2019
Sexe	Féminin
Lieu de résidence	41220 Dhuizon

Prises en charge

CRM-A [COO] Dr Démo

📅

Date d'inclusion 25/05/2020

📍

Initialement adressé par Gynécologue/Obstétricien, Centre de dépistage/diagnostic prénatal, Autre

👤

Médecin référent Sophie Blesson

📍

BaMaRa

Pochette de miame, Fœtus de sarah TATOUILLE TATOUILLE

Aucun membre. [Gérer la pochette](#)

Confirmé

TRISOMIE 22 EN MOSAÏQUE

Maladie rare (Orphanet)	🔗 Trisomie 22 en mosaïque (#96068)
Description clinique	Ventricule à double issue, Fente palatine
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre	Approprié
Âge au diagnostic	Anténatal
Âge aux premiers signes	Anténatal
Type d'investigation(s) réalisée(s)	Clinique, Test génétique, Imagerie
Technique(s) utilisée(s)	Chromosomique (caryotype standard, FISH)
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Mode de transmission	Chromosomique
Issu d'une union consanguine	Non
Résumé des anomalies chromosomiques	Déséquilibré : 46 XX - Anomalie quantitative (dup, del, nombre) - Mosaïque : 47 XX
Anomalies par chromosome	Duplication (ACPA: X3)

Activités (0)

Pas d'activités.

Données anté/néonatales

Recherche

tps://demobamara.bndmr.fr/medical\_files/5ecbbd25457f48f310ddba5a/end\_of\_pregnancy

TRES DIFFERENT DE LA FICHE SYNTHETIQUE  
 ONGLET « SDM » TRONC COMMUN  
 ACCESSIBLE A TOUS POUR MODIFICATIONS



4. Données anténatales

Procréation

Type de procréation médicalement assistée

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

Oui

Clarté nucale anormale

Oui

Clarté nucale (CN) (mm)

5

Longueur cranio-caudale (LCC) (mm)

69.0

Anomalies du liquide amniotique

Non

Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)

cardiopathie

Dépistage prénatal

Marqueurs sériques

PAPP-A,  $\beta$  HCG

Valeur MoM PAPP-A

0.44

Valeur MoM  $\beta$  HCG

0.43

Risque combiné

Oui

Précision risque combiné

1er trimestre

1er trimestre valeur numérique 1/

7680

Test ADN libre circulant

Non

5. Examen Foetopathologique

Contexte

Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique

Date de l'examen foetopathologique

20/05/2020

Type d'acte

Autopsie sans encéphale

Données biométriques

Vertex-talon (cm)

40.5

Vertex-coccyx (cm)

27.0

Poids (g)

1460.0

PC (cm)

30.0

Pied (mm)

63.0

Diagnostic foetopathologique

Diagnostic anténatal

Oui

Diagnostic anténatal - Concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen foetopathologique

Totale

Description clinique (mots clefs)

Ventricule à double issue, Pli palmaire transverse unique, Fente palatine bilatérale

Maladie rare

Trisomie 22 en mosaïque

Statut actuel du diagnostic

Confirmé

Ayant causé la fin de grossesse

Non

Persistance d'hypothèse indéterminée

Non

**6. Examen du placenta**

Effectué	Oui
Date d'activité	25/05/2020
Laboratoire extérieur	Non
Poids (g)	
Signes complémentaires lié à l'examen du placenta	

**7. Prélèvements foetaux disponibles**

Consentement parental	Stockage
Type d'échantillon	Cellulaire: Culot cytogénétique



+ / 📄 FG ⌚

Nouvelle  
fiche patient

Foetopathologie

Mme, Fœtus de sarah TATOUILLE  
(tatouille)

Action requise D

ID BaMaRa144371

IPP / NIPfacultatif

ID servicefacultatif

Fiche mise à jour le 25/05/2020

Nom de naissance du pèrefacultatif

Début de grossesse04/11/2019

SexeFéminin

Lieu de résidence41220 Dhuizon

Foetopathologie

1. Informations parentales

Date de naissance de la mère30/09/1984

Date de naissance du père

2. Données de grossesse

Maternité de fin de grossesse (code commune)37200 Tours

Niveau de précision de la date de début de grossesseEchographique

Grossesse multipleGrossesse simple

Gestité3

Parité2

Contexte maternel

Pathologie maternelle

Toxique

Infection

3. Données Familiales

Autre membre de la famille atteintNon

Autre pathologie significative familialeNon

# Fœtus avec malformation cérébrale complexe

Fœtus avec microlissencéphalie (et nez bifide)  
SAE : microcéphalie et anomalies de la gyration  
à 22 SA  
IMG à 35 SA

# Création d'une fiche patient

- 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) \*

Clinique

génétique

Biochimique

Biologique

Imagerie

Exploration fonctionnelle

Anatomopathologie

Autre

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

+

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

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

Âge aux premiers signes \*

Anténatal	À la naissance	Postnatal	Non déterminé
-----------	----------------	-----------	---------------

# Création d'une fiche patient

> 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) \*

☐ Clinique

☐ Imagerie

☐ Anatomopathologie

☐ génétique

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

☐ ACPA (CGH-Array ...)

☐ Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

+

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

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

+

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

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

× Clinique

× génétique

× Imagerie

× Anatomopathologie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

× ACPA (CGH-Array...)

× Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

micro

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.

2510: Syndrome **micro**

1083: **Micro**lissencéphalie

83463: **Micro**tie

2552: **Micro**sporidiose

2510: Syndrome **micro**-Warburg

50810: Syndrome de **micro**lissencéphalie-micromélie

727: Polyangéite **micro**scopique

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (opti



## Création d'une fiche patient

ATTENTION AU TERME PEU SPECIFIQUE

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) \*

x Clinique

x Imagerie

x Anatomopathologie

x génétique

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

x ACPA (CGH-Array...)

x Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

agen

Description clinique

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

325124: Agénésie testiculaire

49: Agénésie pénienne

411709: Agénésie rénale

96269: Agénésie vaginale isolée partielle

982: Agénésie des valves pulmonaires

984: Agénésie pulmonaire

295067: Agénésie/hypoplasie bilatérale du fémur

Informations génétiques complémentaires (optionnelles)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

MEME PROCEDURE POUR AGENESIE DU CORPS CALLEUX

## Création d'une fiche patient

TERME PLUS SPECIFIQUE =  
MEILLEURE EFFICACITE

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) \*

\* Clinique \* Imagerie \* Anatomopathologie \* génétique

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

\* ACPA (CGH-Array...) \* Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

calle

Description clinique

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.

Signes atypiques

36: Syndrome acro-calleux

Gènes (HGNC)

1495: Syndrome d'agénésie du corps calleux-microcéphalie-petite taille  
2698: Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire  
447997: Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive  
459074: Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocéphalie-hypertélorisme  
1496: Syndrome d'agénésie du corps calleux-neuropathie

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

+

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

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

\* Clinique

\* génétique

\* Imagerie

\* Anatomopathologie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

\* ACPA (CGH-Array...)

\* Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)

Microlissencéphalie

×

▼

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

microc|

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.

CIM-10 Q18.7: **Microchéilie**

HPO 0000482: **Microcornée**

HPO 0000252: **Microcéphalie**

HPO 0004388: **Microcôlon**

CIM-10 Q02: **Microcéphalie**

HPO 0000253: **Microcéphalie progressive**

HPO 0001935: Anémie **microcytaire**

▼

☰

▼

+

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

POUSUITE CODAGE FŒTUS AVEC MICROLISSENCEPHALIE

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

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

× Clinique

× génétique

× Imagerie

× Anatomopathologie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

× ACPA (CGH-Array...)

× Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)

×

Microlissencéphalie

×

Description clinique

×

Microcéphalie

Signes atypiques

bifi

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.

HPO 0003864: Humérus **bifide**

HPO 0004122: Nez **bifide**

HPO 0010309: Sternum **bifide**

HPO 0000892: Côtes **bifides**

HPO 0011250: Antitragus **bifide**

HPO 0011803: Nez **bifide**

CIM-10 Q05: Spina **bifida**

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Maladie rare (Orphanet)

×

Microlissencéphalie

▼

Description clinique

×

Microcéphalie

▼

Signes atypiques

×

Nez bifide

▼

Gènes (HGNC)

+

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

Âge aux premiers signes \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Non déterminé

Âge au diagnostic \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Non déterminé

Cas sporadique ou familial

Sporadique

Familial

Mode de transmission

Autosomique récessif

×

▼

Issu d'une union consanguine

Oui

Non

Ne sais pas

Commentaire

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

➤ Étape suivante

> SDM

> Foetopathologie

Création d'une fiche patient

> Données administratives

> Prises en charge

> Diagnostic

> Activité

> Anté/néonatal

> Recherche

+ Nouvelle activité #1

Date de l'activité \*

aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée \*

Lieu de l'activité

HOPITAL TEST – 75000 PARIS

Contexte \*

Contexte de l'activité

Objectif(s) \*

Profession(s) de(s) intervenant(s) \*

Intervenant(s)

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

> Étape suivante

# Création d'une fiche patient

- Données administratives
- Prises en charge
- Diagnostic
- Activité
- Anté/néonatal
- Recherche

Assistance médicale à la procréation	Oui	Non
Né à terme	Oui	Non
Précision terme [semaines]	35	
Poids à la naissance [g]	2160	
Taille à la naissance [cm]	46,5	
Périmètre crânien à la naissance [cm]	28	
Présence d'anomalie(s) anténatale(s)	Non	UniqueMultiple
Terme auquel la/les anomalie(s) a/ont été diagnostiquée(s) [semaines]	22	
Proposition d'IMG	Oui	NonInconnu

Échographie/échocardiographie	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
Scanner/scanner 3D	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
IRM/IRM cérébrale	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
Biopsie du Trophoblaste	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
Amniocentèse	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
Cordocentèse	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
Marqueurs sériques	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
Radiographie	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
Caryotype	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
Prélèvement de sang foetal	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
Autre	Pas d'examen	Examen effectué	Anomalie détectée
Précisez	exome		

PAS DE MENU DEROULANT



Cébon, Fœtus de Sophie FONFEC

(FONFEC)

Action requise

ID BaMaRa

144372

IPP / NIP

ID service

🔄 Fiche mise à jour le 03/06/2020

Début de grossesse

04/10/2019

Sexe

Masculin

Lieu de résidence

37510 Ballan-Miré

Commentaire ... aucun

Valider

Pochette de Cébon, Fœtus de Sophie FONFEC FONFEC

Aucun membre. [Gérer la pochette](#)

Déclaration de fin de grossesse

Type de fin de grossesse \*

Naissance

ISG

IMG

Type d'IMG \*

Accouchement

Aspiration

Ne sais pas

Motif de l'IMG

Cause fœtale

Cause maternelle

Cause autre

Date du décès \*

22/05/2020

aujourd'hui

Précision terme [semaines]

35

Fœtopathologie

Examen effectué

Pas d'examen

Annuler

Valider

DECLARATION FIN DE GROSSESSE : IMG

Cébon, Foetus de Sophie FONFEC  
(FONFEC)

**Action required**

144372

ID BaMaRa

ipp / NIP

ID service

Fiche mise à jour le 03/06/2020

Début de grossesse

04/10/2019

Sexe

Masculin

Lieu de résidence

37510 Ballan-Miré

Prises en charge

CRM-A [COO] Dr Démo

 Date d'inclusion 03/06/2020

- ♣ Initialement adressé par Gynécologue/Obstétricien, Centre de dépistage/diagnostic prénatal

 Médecin référent Sophie Blesson

**BaMaRa**

Pochette de Cébon, Fœtus de Sophie FONFEC FONFEC

Aucun membre.  Gérer la pochette

**Probable** MICROLISSENCÉPHALIE

### Maladie rare (Orphanet)



Microlissencéphalie (#1083)

### Description clinique

Microcéphalie, Nez bifide

### Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre

Approprié

### Âge au diagnostic

## Anténatal

## Âge aux premiers signes

## Anténatal

Type d'investigation(s) réalisée(s)

Clinique, Test génétique, Imagerie, Anatomopathologie

Technique(s) utilisée(s)

ACPA (CGH-Array...), Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

### Cas sporadique ou familial

## Familial

### Mode de transmission

Autosomique récessif

**Issu d'une union consanguine**

ino

Activités (0)

Pas d'activités.

Données anté/néonatales

Recherche

## Modification de la fiche de Cébon, Fœtus de Sophie FONFEC FONFEC

### 1. Informations parentales

**Date de naissance de la mère \***

Date de naissance de la mère \*

Doit être rempli

**Date de naissance du père**

Date de naissance du père

### 2. Données de grossesse

**Maternité de fin de grossesse (code commune) \***

Maternité de fin de grossesse (code commune) \*

Doit être rempli

**Niveau de précision de la date de début de grossesse \***

Niveau de précision de la date de début de grossesse \*

Doit être rempli

**Grossesse multiple \***

Grossesse multiple \*

Doit être rempli

**Gestité**

Gestité

**Parité**

Parité

Contexte maternel

Contexte maternel

Pathologie maternelle	
Toxique	
Infection	

3. Données Familiales

Autre membre de la famille atteint	Oui	Non
Membre de la fratrie atteint (récidive) / récurrence conceptionnelle	Oui	Non
Autre apparenté atteint	Oui	Non
Autre pathologie significative familiale	Oui	Non

4. Données anténatales

Procréation	Type de procréation médicalement assistée		
Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal			
Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal *	Oui	Non	Ne sais pas
Dépistage prénatal			

Autre pathologie significative familiale	Oui	Non
--	-----	-----

4. Données anténatales

Procréation

Type de procréation médicalement assistée

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal *	Oui	Non	Ne sais pas
Clarté nucale anormale	Oui	Non	
Anomalies du liquide amniotique	Oui	Non	

Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clé)

microcéphalie |

Dépistage prénatal

Marqueurs sériques	PAPP-A	B HCG	αFP
Risque combiné	Oui	Non	
Test ADN libre circulant	Oui	Non	

Risque combiné	Oui	Non
Précision risque combiné	1er trimestre	2ème trimestre
1er trimestre valeur numérique 1/	10000	
Test ADN libre circulant	Oui	Non

5. Examen Fœtopathologique

Contexte

Autres médecins impliqués dans l'examen fœtopathologique

Date de l'examen fœtopathologique \*

Type d'acte \*

Données biométriques

Vertex-talon (cm)

Vertex-coccyx (cm)

Poids (g)

PC (cm)

pied (mm)

Vertex-coccyx (cm)	31,5
Poids (g)	2160
PC (cm)	28
Pied (mm)	76

Diagnostic foetopathologique

Diagnostic anténatal \*

Diagnostic anténatal - Concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen foetopathologique \*

Oui	Non	Ne sais pas
Totale	Partielle	Non
		Ne sais pas

Description clinique (mots clefs)

Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

Type de diagnostic	Maladie rare	Non maladie rare		
Statut actuel du diagnostic	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Ayant causé la fin de grossesse	Oui	Non	Ne sais pas	
Persistence d'hypothèse indéterminée	Oui	Non		
Examens réalisés	Examens réalisés			

Vertex-coccyx (cm)

31,5

Poids (g)

2160

PC (cm)

28

Pied (mm)

76

Diagnostic foetopathologique

Diagnostic anténatal \*

Oui

Non

Ne sais pas

Diagnostic anténatal - Concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen foetopathologique \*

Totale

Partielle

Non

Ne sais pas

Description clinique (mots clefs)

Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

Type de diagnostic

Maladie rare

Non maladie rare

Maladie rare

Maladie rare

microlil

1083: **Microlissencéphalie**

50810: Syndrome de **microlissencéphalie**-micromélie

60025: **Microlithiase** pulmonaire alvéolaire

89844: **Microlissencéphalie** type A

Statut actuel du diagnostic

Ayant causé la fin de grossesse

Persistance d'hypothèse indéterminée

Examens réalisés



Diagnostic foetopathologique

Diagnostic anténatal \*

Oui	Non	Ne sais pas
-----	-----	-------------

Diagnostic anténatal - Concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen foetopathologique \*

Totale	Partielle	Non	Ne sais pas
--------	-----------	-----	-------------

Description clinique (mots clefs)

Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

Type de diagnostic

Maladie rare	Non maladie rare
--------------	------------------

Maladie rare

Microlissencéphalie

Statut actuel du diagnostic

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	----------	-------------

Ayant causé la fin de grossesse

Oui	Non	Ne sais pas
-----	-----	-------------

Persistance d'hypothèse indéterminée

Oui	Non
-----	-----

Examens réalisés

× Encéphale

× Globe oculaire

× Muscle

Encéphale

Moelle

Globe oculaire

Muscle

Nerf périphérique

Os

Autre

Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

Type de diagnostic	Maladie rare		Non maladie rare	
Maladie rare	Microlissencéphalie			
Statut actuel du diagnostic	Probable		Confirmé	Indéterminé
Ayant causé la fin de grossesse	Oui	Non		Ne sais pas
Persistance d'hypothèse indéterminée	Oui		Non	
Examens réalisés	<input checked="" type="checkbox"/> Encéphale <input checked="" type="checkbox"/> Globe oculaire <input checked="" type="checkbox"/> Muscle			

6. Examen du placenta

Effectué \*

Oui Non Ne sais pas

7. Prélèvements foetaux disponibles

Consentement parental

Type d'échantillon

☒ Stockage ☒ Recherche ☒ Examens génétiques

☒ DNA-thèque ☒ Tissus-thèque ☒ Cellulaire: Lignée lymphoblastoïde ☒ Cellulaire: Culot cytogénétique

Fœtus mort *in utero*  
non malformé  
avec cause placentaire

Fœtus 18 SA

Décollement prématuré du placenta

## Création d'une fiche patient

➤ Données administratives

➤ **Prises en charge**

➤ Anté/néonatal

➤ **Activité**

➤ Anté/néonatal

[➤ Recherche](#)

Prise en charge #1

### Centre de rattachement du patient

Date d'inclusion dans le site MR \*

**Médecin référent maladie rare \***

Patient initialement adressé par \*

✘ Annuler

✓ Sauvegarder

➤ Étape suivante

BaMaRa  
 Hors label  
 Médecin référent maladie rare \*

# Création d'une fiche patient

> Données administratives

> Prises en charge

> Diagnostic

> Activité

> Anté/néonatal

> Recherche



Prise en charge #1

Centre de rattachement du patient

Hors label

Date d'inclusion dans le site MR \*

03/06/2020

Médecin référent maladie rare \*

Sophie BLESSON

Patient initialement adressé par \*

✕ Gynéco/obstétricien

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

> Étape suivante

## Création d'une fiche patient

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) \*

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

en l'état actuel, il n'est pas possible de définir un diagnostic malgré les investigations

**TOUJOURS CODER « STATUT INDETERMINE » QUAND MFIU  
MEME SI CAUSE PLACENTAIRE IDENTIFIEE**

Création d'une fiche patient

Données administratives

Diagnostic

Activité

Anté/néonatal

Recherche

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

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

Clinique

Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

mort fœ

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

Âge aux premiers signes \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Non déterminé



Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

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

✕ Clinique

✕ Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

✕ Mort foetale de cause non précisée



Signes atypiques



Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

PAS NECESSAIRE D'OUVIR



Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

Âge aux premiers signes \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Non déterminé

Âge au diagnostic \*

Anténatal

À la naissance

Postnatal

Postmortem

Non déterminé

Cas sporadique ou familial

Sporadique

Familial

Mode de transmission

Mode de transmission

Issu d'une union consanguine

Oui

Non

Ne sais pas





Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

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

\* Clinique

\* Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

\* Mort foetale de cause non précisée

retrop

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

HPO 0006729: Chémodectomes **rétr**opéritonéauxHPO 0011419: Hématome **rétr**oplacentaireHPO 0005200: Fibrose **rétr**opéritonéaleCIM-10 J39.0: Abscessus parapharyngé et **rétr**opharyngéCIM-10 C48.0: Tumeur maligne du **rétr**opéritoineCIM-10 D20.0: Tumeur bénigne du **rétr**opéritoineCIM-10 C48: Tumeur maligne du **rétr**opéritoine et du péritoineCIM-10 D48.3: Tumeur à évolution imprévisible et inconnue du **rétr**opéritoine

Informations génétiques complémentaires (optionnelles)

Description clinique

\* Mort foetale de cause non précisée

hématom

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

CIM-10 N85.7: **Hématométrie**HPO 0030171: Perirenal **hematoma**HPO 0007420: **Hématome** spontanéHPO 0011419: **Hématome** rétroplacentaireHPO 0012233: **Hématome** intramusculaireCIM-10 N83.7: **Hématome** du ligament largeCIM-10 O90.2: **Hématome** d'une plaie obstétricaleCIM-10 O71.7: **Hématome** pelvien d'origine osbtétricale

Informations génétiques complémentaires (optionnelles)

à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié

**ETRE PRECIS et  
SELECTIF**

**Diagnostic #1**

**Statut actuel du diagnostic \***

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	----------	-------------

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

☒ Clinique
 ☒ Anatomopathologie

**Maladie rare (Orphanet)**

Maladie rare (Orphanet)

**Description clinique**

☒ Mort foetale de cause non précisée plac

**Signes atypiques**

HPO 0011414: **Placenta** hydropique

CIM-10 O44: **Placenta** praevia

**Gènes (HGNC)**

HPO 0011415: **Placenta** calcifié

HPO 0011416: Infactus **placenta**ire

CIM-10 O45: Décollement prématuré du **placenta** [hématome rétro-placentaire]

CIM-10 O43: Anomalies du **placenta**

HPO 0010682: Phosphatase alcaline **placenta**ire élevée

**Informations génétiques complémentaires (optionnelles)**

**Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \***

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

**Description clinique**

☒ Mort foetale de cause non précisée O45

**Signes atypiques**

CIM-10 O45: Décollement prématuré du placenta [hématome rétro-placentaire]

CIM-10 O45.9: Décollement prématuré du placenta, sans précision

CIM-10 O45.8: Autres décollements prématurés du placenta

CIM-10 O45.0: Décollement prématuré du placenta avec anomalie de la coagulation

CIM-10 Q96.0: Caryotype 45,X

CIM-10 Q96.3: Mosaïque chromosomique, 45,X/46,XX ou XY

CIM-10 Q96.4: Mosaïque chromosomique, 45,X/autre(s) lignée(s) cellulaire(s) avec chromosome sexuel

**Gènes (HGNC)**

**Informations génétiques complémentaires (optionnelles)**

**OU SAVANT ET CONNAÎTRE CIM-10 PAR CŒUR**

**Type d'investigation(s) réalisée(s) \*** ☐ Clinique ☒ Anatomopathologie

**Maladie rare (Orphanet)**

**Description clinique** ☒ Mort foetale de cause non précisée ☒ Décollement prématuré du placenta [hématome rétro-placentaire]

**Signes atypiques**

**Gènes (HGNC)**

**Informations génétiques complémentaires (optionnel)**

**Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \***

**Âge aux premiers signes \***

**Âge au diagnostic \***

**Cas sporadique ou familial**

**Mode de transmission**

**Issu d'une union consanguine**

**Commentaire**

**TOUJOURS SELECTIONNER CES TROIS ITEMS POUR LES MFIU et les FCS ++++**

➤ SDM

➤ Foetopathologie

## Création d'une fiche patient

➤ Données administratives

➤ Prises en charge

➤ Diagnostic

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche

Assistance médicale à la procréation

Oui

Non

Né à terme

Oui

Non

Précision terme [semaines]

18

Poids à la naissance [g]

35

Taille à la naissance [cm]

16,5

Périmètre crânien à la naissance [cm]

9,5

Présence d'anomalie(s) anténatale(s)

Non

Unique

Multiple

Examens anténataux

+

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

➤ Étape suivante

**TOUJOURS SELECTIONNER CET ITEM POUR LES MFIU isolées ++++**  
**Si autre pathologie FŒTALE ayant causé la mort (ex : anasarque) :**  
**coder MALADIE RARE puis MORT fœtale**

> SDM

> Foetopathologie

Création d'une fiche patient

> Données administratives

> Prises en charge

> Diagnostic

> Activité

> Anté/néonatal

> Recherche

+ Nouvelle activité #1

Date de l'activité \*

aujourd'hui

Centre pour lequel l'activité est déclarée \*

Lieu de l'activité

HOPITAL TEST - 75000 PARIS

Contexte \*

Contexte de l'activité

Objectif(s) \*

Profession(s) de(s) intervenant(s) \*

Intervenant(s)

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

> Étape suivante

## Examens anténataux

**Échographie/échocardiographie**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Scanner/scanner 3D**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**IRM/IRM cérébrale**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Biopsie du Trophoblaste**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Amniocentèse**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Cordocentèse**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Marqueurs sériques**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Radiographie**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Caryotype**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Prélèvement de sang foetal**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**Autre**

Pas d'examen

Examen effectué

Anomalie détectée

**CONSIDERER SURVEILLANCE ECHOGRAPHIQUE NORMALE  
MEME SI DECOUVERTE ECHOGRAPHIQUE DE LA MFIU**

## Création d'une fiche patient

➤ Données administratives

➤ Prises en charge

➤ Diagnostic

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche

Un traitement médicamenteux spécifique à la maladie rare est en cours

	Oui	Non
--	-----	-----

Le patient participe à un protocole

	Oui	Non
--	-----	-----

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
--	-----	-----

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

SDM

siouplé, Fœtus de nadine VERDEGREU  
(verdegreu)

Action requise

Grossesse multiple

ID BaMaRa

144373

IPP / NIP

ID service

🔄

Fiche mise à jour le 03/06/2020

Début de grossesse

01/02/2020

Sexe

Masculin

Lieu de résidence

49400 Saurmur

✎

🗑

Prises en charge

CRMIR-A [COO] Dr Démo

📅

Date d'inclusion 03/06/2020

👤

Initialement adressé par Gynécologue/Obstétricien

👤

Médecin référent Sophie Blesson

🏠

Hors label

✎

🗑

Pochette de siouplé, Fœtus de nadine VERDEGREU VERDEGREU

Aucun membre. [✎](#) [Gérer la pochette](#)

Indéterminé

Diagnostic #1

✎

🗑

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Décollement prématuré du placenta [hématome rétro-placentaire], Mort foetale de cause non précisée

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre

Absent

Âge au diagnostic

Indéterminé

Âge aux premiers signes

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)

Clinique, Anatomopathologie

Cas sporadique ou familial

Sporadique

Mode de transmission

Non déterminé

Issu d'une union consanguine

Non

✎

🗑

Activités (0)

Pas d'activités.

✎

+

Données anté/néonatales

✎

+

Recherche



Si on oublie de signaler la fin de  
grossesse entre le SDM et l'onglet  
Foeto....  
on poursuit la saisie.....voilà ce qui  
va se passer....



➤ SDM

➤ Foetopathologie

## Modification de la fiche de siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU

### Erreurs :

- Activités : entrez au moins une activité

➤ Données administratives

➤ Prises en charge

➤ Diagnostique

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche



Diagnostic #1

### Statut actuel du diagnostic \*

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	----------	-------------

### Type d'investigation(s) réalisée(s) \*

☒ Clinique

☒ Anatomopathologie

### Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

### Description clinique

☒ Décollement prématuré du placenta [hématome rétro-placentaire]

☒ Mort foetale de cause non précisée

### Signes atypiques

### Gènes (HGNC)

### Informations génétiques complémentaires (optionnel)



### Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

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

Modification de la fiche de siouplé, Foetus de nadine VERDEGREU

1. Informations parentales

Date de naissance de la mère \*

08/04/1990

Date de naissance du père

Date de naissance du père

2. Données de grossesse

Maternité de fin de grossesse (code commune) \*

37200 Tours

Niveau de précision de la date de début de grossesse \*

Imprécise

Grossesse multiple \*

Grossesse gémellaire

Précision de la grossesse multiple gémellaire

BCBA (bichoriale-biamniotique)

Gestité

MCMA (monochoriale-monoamniotique)

Parité

MCBA (monochoriale-biamniotique)

BCBA (bichoriale-biamniotique)

## Contexte maternel

**Pathologie maternelle**

× Hypertension Artérielle chronique (HTA)

× Autre

**Précisions de la pathologie maternelle**

drépanocytose hétérozygote

**Toxique**

× Médicaments (médicament parmi Médicaments tératogènes)

**Médicaments tératogènes**

**Infection**

Médicaments tératogènes

Acitrétine

Antimitotiques

Isotrétinoïne

Misoprostol

Mycophénolate

Thalidomide

Carbamazépine

Phénobarbital

Topiramate

Lithium

Warfarine

Acénocoumarol

Fluindione

Carbimazole

Anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS)

Inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC), Antagonistes de l'angiotensine

**A ECRIRE A LA  
MAIN**

## 3. Données Familiales

**Autre membre de la famille atteint**

**Autre pathologie significative familiale**

Contexte maternel

Pathologie maternelle

× Hypertension Artérielle chronique (HTA)

× Autre

Précisions de la pathologie maternelle

drépanocytose hétérozygote

Toxique

× Médicaments (médicament parmi Médicaments tératogènes)

Médicaments tératogènes

Inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC), Antagonistes de l'angiotensine

Infection

× Parvovirus B19

3. Données Familiales

Autre membre de la famille atteint

Oui

Non

Autre pathologie significative familiale

Oui

Précision d'autre pathologie significative familiale

3. Données Familiales

Autre membre de la famille atteint

Autre pathologie significative familiale

Précision d'autre pathologie significative familiale

ORPHA 275752: Drépanocytose et maladies associées

CIM-10 D57: Affections à hématies falciformes [drépanocytaires]

CIM-10 D57.8: Autres affections à hématies falciformes [drépanocytaires]

CIM-10 D57.2: Affections à hématies falciformes [drépanocytaires] hétérozygotes doubles

CIM-10 D57.3: Trait de la maladie des hématies falciformes [drépanocytare]

CIM-10 D57.0: Anémie à hématies falciformes [anémie drépanocytare] avec crises

ORPHA 251355: Drépanocytose associée à une autre anomalie de l'hémoglobine

drépa

## 5. Examen Fœtopathologique

### Contexte

Autres médecins impliqués dans l'examen  
foetopathologique

Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique

Date de l'examen fœtopathologique \*

29/05/2020

Type d'acte \*

Examen macroscopique externe

### Données biométriques

Vertex-talon (cm)

16,5

Vertex-coccyx (cm)

12

Macération  
RCIU  
Anémie  
Etc

Poids (g)

35

PC (cm)

9,5

Pied (mm)

Pied (mm)

La mort n'était pas  
prévisible avant qu'elle  
surviennne ...

### Diagnostic foetopathologique

Diagnostic anténatal \*

Oui

Non

Ne sais pas

Description clinique (mots clefs)

Description clinique (mots clefs)

### Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

Type de diagnostic

Maladie rare

Non maladie rare  
(ADICAP/CIM-10)

Non maladie rare

<b>Diagnostic anténatal *</b>	<input type="button" value="Oui"/> <input checked="" type="button" value="Non"/> <input type="button" value="Ne sais pas"/>
<b>Description clinique (mots clefs)</b>	<input type="text" value="Description clinique (mots clefs)"/>
Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique	
<b>Type de diagnostic</b>	<input type="button" value="Maladie rare"/> <input checked="" type="button" value="Non maladie rare"/>
<b>Non maladie rare</b>	<div> <div>P95</div> <div> CIM-10 P95: Mort foetale de cause non précisée  CIM-10 L10: Pemphigus  CIM-10 H91.1: Presbyacousie  CIM-10 O14: Prééclampsie  CIM-10 R00.2: Palpitations  CIM-10 Q69: Polydactylie  CIM-10 R63.2: Polyphagie  CIM-10 L12: Pemphigoïde </div> </div>
<b>Statut actuel du diagnostic</b>	
<b>Ayant causé la fin de grossesse</b>	
<b>Persistence d'hypothèse indéterminée</b>	
<b>Examens réalisés</b>	

**PENSER A CODER DANS CASE « NON MALADIE RARE »**

**P 95 : MORT FCÉTALE de cause non précisée**

**MEME SI CAUSE PLACENTAIRE IDENTIFIEE (ex : choriangiome, HRP)**

Non maladie rare	<input type="text" value="x P95: Mort foetale de cause non précisée"/>			
Statut actuel du diagnostic	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Ayant causé la fin de grossesse	Oui	Non	Ne sais pas	
Persistence d'hypothèse indéterminée	Oui	Non		
Examens réalisés	<input type="text" value="Examens réalisés"/>			

6. Examen du placenta

Effectué *	Oui	Non	Ne sais pas
Date d'activité *	<input type="text" value="30/05/2020"/>		
Laboratoire extérieur	Oui	Non	
Poids (g)	<input type="text" value="50"/>		
Signes complémentaires lié à l'examen du placenta	<input type="text" value="Et là on met quoi ?"/>		

**REPONSES DANS INTERVENTION DE MARIE HELENE SAINT FRISON**

**POUR CODAGE DES LESIONS PLACENTAIRES**



Ayant causé la fin d

Ne sais pas

Persistance d'hypothèse in

Non

Exam

Avez-vous bien déclaré le décès ?

NON

OUI

## 6. Examen du placenta

Effectué \*

Oui

Non

Ne sais pas

Date d'activité \*

30/05/2020

Laboratoire extérieur

Oui

Non

Poids (g)

50

Signes complémentaires lié à l'examen du placenta

Signes complémentaires lié à l'examen du placenta

## 7. Prélèvements foetaux disponibles

Consentement parental

✕ Stockage

Type d'échantillon

✕ Cellulaire: Culture de fibroblastes

Annuler

Sauvegarder

## VOILA LA FENETRE QUI S'OUVRE....

Déclaration de décès

Le patient est décédé

☒

Date du décès \*

aujourd'hui

Décès dû à la maladie rare

Oui

Non

Inconnu

Annuler

Valider

## .....AU LIEU DE CETTE FENETRE

Déclaration de fin de grossesse

Interruption spontanée de grossesse

Interruption médicale de grossesse

Type de fin de grossesse \*

Naissance

ISG

IMG

Type d'IMG \*

Accouchement

Aspiration

Ne sais pas

Motif de l'IMG

Cause fœtale

Cause maternelle

Cause autre

Date du décès \*

aujourd'hui

Précision terme [semaines]

Fœtopathologie

Examen effectué

Pas d'examen

Annuler

Valider

siouplé, Fœtus de nadine VERDEGREU  
(verdegreu)

Action requise

Grossesse multiple

ID BaMaRa144373

IPP / NIP

ID service

Fiche mise à jour le 03/06/2020

Début de grossesse01/02/2020

SexeMasculin

Lieu de résidence49400 Saumur

Commentaire ... aucun

Valider

Pochette de siouplé, Fœtus de nadine VERDEGREU VERDEGREU

Aucun membre. [Gérer la pochette](#)

Déclaration de décès

Le patient est décédé

☒

Date du décès \*

27/05/2020

aujourd'hui

Décès dû à la maladie rare

Oui

Non

Inconnu

Cause principale du décès (CIM-10)

Mort foetale de cause non précisée

Annuler

Valider

**ON NE PEUT CODER  
NI LE MODE DE FIN DE GROSSESSE  
NI LE MOTIF  
NI LA NOTION D'EXAMEN FOETOPATHOLOGIQUE**

Fœtus rattaché à un propositus  
ou  
Individu rattaché au fœtus lui-même  
propositus

Comment gérer les POCHETTES

siouplé, Fœtus de nadine VERDEGREU  
(verdegreu)



Action requise **D** Grossesse multiple

ID BaMaRa 144373

IPP / NIP

ID service

🔄 Fiche mise à jour le 03/06/2020

Début de grossesse 01/02/2020

Sexe Masculin

Lieu de résidence 49400 Saumur

Prises en charge



CRM-R-A [COO] Dr Démo



- 📅 Date d'inclusion 03/06/2020
- 👤 Initialement adressé par Gynécologue/Obstétricien
- 👤 Médecin référent Sophie Blesson
- 📍 Hors label

Pochette de siouplé, Fœtus de nadine VERDEGREU VERDEGREU



Aucun membre.

Gérer la pochette

Indéterminé Diagnostic #1

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre

Âge au diagnostic

Âge aux premiers signes

Type d'investigation(s) réalisée(s)

Cas sporadique ou familial

Mode de transmission

Issu d'une union consanguine

Activités (0)

Pas d'activités.

Données anté/néonatales

Recherche

## Pochette de siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU

siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU ne fait pas encore partie d'une pochette familiale.

+ Créer

une nouvelle pochette : siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU est le propositus

Rattacher

siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU à une pochette existante

Pochette de siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU

Nom

Patient

Relation

est le / la

siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU est identifié comme propositus. Si ce n'est

Annuler

Sauvegarder

+

ette existante.

Père

Frère

Fils

Conjoint(e)

Petit-fils

Demi-frère

Oncle paternel

Oncle maternel

Pochette de siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU

siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU est le

Relation

de

Propositus

Rejoindre la pochette

Pochette de nadine VERDEGRE VERDEGRE

siouplé, Foetus de nadine VERDEGREU

(verdegreu)

Action requise

D

Grossesse multiple

ID BaMaRa

144373

IPP / NIP

ID service

Fiche mise à jour le 03/06/2020

Début de grossesse

01/02/2020

Sexe

Masculin

Lieu de résidence

49400 Saumur

Patient

est le / la

Annuler

Sauvegarder

IPP / NIP

ID service

Fiche mise à jour le 03/06/2020

Début de grossesse

01/02/2020

Sexe

Masculin

Lieu de résidence

49400 Saumur

Prises en charge

CRM-A [COO] Dr Démo

Date d'inclusion 03/06/2020

Initialement adressé par Gynécologue/Obstétricien

Médecin référent Sophie Blesson

Hors label

Pochette de nadine VERDEGRE VERDEGRE

siouplé, Foetus de nadine VERDEGREU VERDEGREU - Fils

# PLACENTA

Comment coder les lésions  
placentaires



# Avant BAMARA il y avait CEMARA

- Introduction de l'ADICAP dans CEMARA
  - Trier les items pour éviter au maximum les doublons au sein des différents thésaurus
  - Pas l'ADICAP dans son intégralité
  - Alignement difficile (termes exacts, casse, anglais / français / latin !)
  - Quel préfixe OHPP XXXX, PPXXXX
- À l'épreuve du codage
  - Doublons
  - Oublis
  - Impossibilité d'implémenter / modifier l'ADICAP
  - Ancienne nomenclature

# BAMARA et BAFÆTO

- Nouveaux thésaurus/ nouvel alignement pour limiter au maximum le nombre de doublons
  - HPO 0001126 Cryptophtalmie /ORPHA 98562 Cryptophtalmie
  - HPO 0002139 Arhinencéphalie / CIM 10 Q04.1 Arhinencéphalie
- Ajout de certains termes oubliés
  - 1422 CEBOCEPHALIE
  - 1585 APPENDICE PRETRAGIEN OU PREAURICULAIRE / TRAGUS ACCESSOIRE
  - 1593 PTERIGIUM (sans cela il fallait préciser dans HPO axillaire, poplités, antécubital)
  - EI 2140 NESIDIOBLASTOSE
- Transformation : Nomenclature Amsterdam
  - PP0350 LESION VASCULAIRE PLACENTAIRE ASSOCIEE (SAI) / MALPERFUSION VASCULAIRE MATERNELLE
  - PP7540 INTERVILLITE CHRONIQUE
  - VZ7550 VASCULARITE A EOSINOPHILES ET LYMPHOCYTES T
  - PP6175 DYSFONCTION PLACENTAIRE AIGUE PAR RETARD DE MATURATION VILLOSITAIRE

# Comment CODER

- **PLACENTA**

- CODE: oubliez le préfixe – tapez d'abord les 4 chiffres
- TEXTE +++ (3 lettres au minimum de l'un des mots)

- **FŒTUS**

- TEXTE +++ (3 lettres au minimum de l'un des mots)

Diagnostic foetopathologique

Diagnostic anténatal \*

Oui

Non

Ne sais pas

Description clinique (mots clefs)

Description clinique (mots clefs)

Diagnostic principal issu de l'examen foetopathologique

Non maladie rare (ADICAP/CIM-10)

Type de diagnostic

Maladie rare

Non maladie rare

Non maladie rare

Statut actuel du diagnostic

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Ayant causé la fin de grossesse

Oui

Non

Ne sais pas

Persistance d'hypothèse indéterminée

Oui

Non

Examens réalisés

Examens réalisés

6. Examen du placenta

Effectué \*

Oui

Non

Ne sais pas

Date d'activité \*

30/05/2020

Laboratoire extérieur

Oui

Non

6. Examen du placenta

Effectué \*

Oui

Non

Ne sais pas

Date d'activité \*

30/05/2020

Laboratoire extérieur

Oui

Non

Poids (g)

50

Signes complémentaires lié à l'examen du placenta

Saisissez 3 caractères minimum

6. Examen du placenta

Effectué \*

Oui

Non

Ne sais pas

Date d'activité \*

30/05/2020

Laboratoire extérieur

Oui

Non

Poids (g)

50

Signes complémentaires lié à l'examen du placenta

PPV|

ADICAP- foetopathologie ppv0A0: CHORIOANGIOME

6. Examen du placenta

Effectué *	Oui	Non	Ne sais pas
Date d'activité *	30/05/2020		
Laboratoire extérieur	Oui	Non	
Poids (g)	50		
Signes complémentaires lié à l'examen du placenta	427 ADICAP- foetopathologie 4272: HEMATOME DEDICUAL MARGINAL ADICAP- foetopathologie 4271: HEMATOME DECIDUAL BASAL		

6. Examen du placenta

Effectué *	Oui	Non	Ne sais pas
Date d'activité *	30/05/2020		
Laboratoire extérieur	Oui	Non	
Poids (g)	50		
Signes complémentaires lié à l'examen du placenta	fun ADICAP- foetopathologie PC7110: FUNICULITE NECROSANTE HPO 0001487: Fundus hypopigmenté ADICAP- foetopathologie PC7000: FUNICULITE AIGUE CIM-10 C16.1: Tumeur maligne du fundus HPO 0011512: Hyperpigmentation du fundus HPO 0008014: Central fundal arteriolar microaneurysms HPO 0004302: Functional motor problems. HPO 0001098: Anomalie du fundus		

7. Prélèvements foetaux disponibles

Consentement parental

Type d'échantillon

2 diagnostics pour un même  
foetus

MFIU

et

fente labiale

➤ SDM

➤ Foetopathologie

## Modification de la fiche de siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU

### Erreurs :

- Activités : entrez au moins une activité

➤ Données administratives

➤ Prises en charge

➤ Diagnostique

➤ Activité

➤ Anté/néonatal

➤ Recherche

+

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

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

\* Clinique

\* Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

\* Décollement prématuré du placenta [hématome rétro-placentaire]

\* Mort fœtale de cause non précisée

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

+

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre \*

Absent

Non approprié

Approprié





Diagnostic #1

Diagnostic #2

Statut actuel du diagnostic \*

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	----------	-------------

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

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Modification de la fiche de siouplé, fœtus de nadine VERDEGREU

Erreurs :  
• Activités : entrez au moins une activité

Données administratives Prises en charge Diagnostic Anté/néonatal Recherche

Diagnostic #1 Diagnostic #2

Statut actuel du diagnostic \* En cours Probable Indéterminé

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

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (opti

Maladie rare (Orphanet)

fente

Attention : la liste des résultats a été tronquée aux 25 premiers.

2017: Fente sternale

95465: Fente mitrale

99772: Fente vélaire

1991: Fente labiale avec ou sans fente palatine

141242: Fente nasale paramédiane

101023: Fente du palais dur

141269: Fente faciale latérale

SDM

Foetopathologie

siouplé, Fœtus de nadine VERDEGREU  
(verdegreu)

Action requise

D

Grossesse multiple

ID BaMaRa

144373

IPP / NIP

ID service

🔄 Fiche mise à jour le 03/06/2020

Début de grossesse

01/02/2020

Sexe

Masculin

Lieu de résidence

49400 Saumur

✎

🗑

Prises en charge

CRM-R-A [COO] Dr Démo

📅 Date d'inclusion 03/06/2020

👤 Initialement adressé par Gynécologue/Obstétricien

👤 Médecin référent Sophie Blesson

📍 Hors label

Indéterminé

Diagnostic #1

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Décollement prématuré du placenta [hématome rétro-placentaire], Mort fœtale de cause non précisée

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre

Absent

Âge au diagnostic

Indéterminé

Âge aux premiers signes

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)

Clinique, Anatomopathologie

Cas sporadique ou familial

Sporadique

Mode de transmission

Non déterminé

Issu d'une union consanguine

Non

Confirmé

FENTE LABIALE AVEC OU SANS FENTE PALATINE

Activités (0)

Pas d'activités.

Indéterminé

Diagnostic #1

Confirmé

FENTE LABIALE AVEC OU SANS FENTE PALATINE

# Alerte doublon

FOETO [CST] Dr Démo (HOPITAL TEST - 75000 PARIS) ▼

+ ✓

## Fiches similaires détectées !

Des fiches patient ayant des noms identiques ou proches ont été détectées

**Merci de consulter cette liste et de vous assurer que vous n'êtes pas en train de créer une fiche en doublon.**

ID local	Identité	Sexe	Date de naissance	Créé le
	<a href="#">fœtus de sasa OTMA</a>	Féminin		17/03/2020
	<a href="#">fœtus de sasa OTMA</a>	Féminin		10/06/2020
	<a href="#">fœtus de sasa OTMA</a>	Féminin		10/06/2020

[Ce n'est pas un doublon, continuer la création de la fiche](#)

Identifiant national de santé (INS)

**CLIQUEZ SUR « CE N'EST PAS UN DOUBLON » POUR  
CONTINUER LE CODAGE**

# Outils de recherche

Fiches patient du site

Filtres

Identité

Sexe

Diagnostic maladie rare (Orphanet)

État diagnostic

Statut

Référent

Centre maladies rares

Malade ?

Fœtus

Statut vital

Signes cliniques

Activité

Date

réalisée par

Intervenant

Filtrer

Effacer les filtres

Résultats (7)

Statut	Identité	Diagnostic(s)	Sexe	Date de naissance	Créé le	
Action requise	Fœtus de sasa OTMA		Féminin	DdG : UNK/UNK/UNK	10/06/2020	Actions

Nouvelle fiche patient

Nom patient, id local, id

### Mes fiches du site

Action requise  
12(55%)

Fiches	Référent de
22	20

Fiches dans le site : 55

#### Mes dernières fiches patient créées

MIAME, Fœtus de Sophie FONFEC FONFEC
nadine VERDEGRE VERDEGRE
siouplé, Fœtus de nadine VERDEGRE VERDEGRE
Cébon, Fœtus de Sophie FONFEC FONFEC
miame, Fœtus de sarah TATOUILLE TATOUILLE
beau, Fœtus de ilébo LELAVABO LELAVABO
sassé, Fœtus de top ALORRE CHOQUETTE
greviste, Fœtus de macronie ENMARCHE ENMARCHE
chose, Fœtus de machine LUI ELLE

#### Mes dernières fiches patient mises à jour

MIAME, Fœtus de Sophie FONFEC FONFEC
Cébon, Fœtus de Sophie FONFEC FONFEC
siouplé, Fœtus de nadine VERDEGRE VERDEGRE
nadine VERDEGRE VERDEGRE
miame, Fœtus de sarah TATOUILLE TATOUILLE
sassé, Fœtus de top ALORRE CHOQUETTE
cetaini, Fœtus de celavia LAROUTOURNE LAROUTOURNE
logique, Fœtus de siceparon CECARE CECARE
sémoi, Fœtus de tapa TUSSÉ DEBOL

MIAME, Fœtus de Sophie FONFEC FONFEC	
Cébon, Fœtus de Sophie FONFEC FONFEC	Probable
siouplé, Fœtus de nadine VERDEGRE VERDEGRE	Indéterminé
nadine VERDEGRE VERDEGRE	
miame, Fœtus de sarah TATOUILLE TATOUILLE	Trisomie 22 en mosaïque
sassé, Fœtus de top ALORRE CHOQUETTE	Triplodie
cetaini, Fœtus de celavia LAROUTOURNE LAROUTOURNE	Hernie diaphragmatique congénitale
logique, Fœtus de siceparon CECARE CECARE	Spina bifida ouvert lombo-sacré
sémoi, Fœtus de tapa TUSSÉ DEBOL	Syndrome CHARGE

Fiches

22

Référent de

20

Fiches dans le site : 55

## Fiches patient du site

## Filtres

Identité  Sexe  Diagnostic maladie rare (Orphanet)  État diagnostic  +

Filtrer

Effacer les filtres

Résultats (55)

Statut Identité

Action requise MIAME, Fœtus de Sophie FONFEC FONFEC

Action requise prenomdetest NOMDETEST

Validé nadine VERDEGRE VERDEGRE

Diagnostic(s)

Sexe

Féminin

DdG : 10/02/2020

Créé le

11/06/2020

Actions ▼

Féminin

01/01/1990

09/06/2020

Actions ▼

Féminin

08/04/1990

03/06/2020

Actions ▼

Masculin 03/06/2020

## Filtres

Identité

Sexe

Diagnostic maladie rare (Orphanet)

État diagnostic

Réfèrent

Statut

Malade ?

Fœtus

Statut vital

Signes cliniques

Afficher plus de filtres

Activité

Date

réalisée par

Intervenant

Filtrer

Effacer les filtres

## Filtres

Identité

Sexe

Microdissémination

En cours

Valide

Sophie BLESSON

Décédé

Fœtus

Centre maladies rares

Activité

Date

réalisée par

Sophie BLESSON

Filtrer

Effacer les filtres