



Projet errance & impasse diagnostiques :

Guide de Codage sur BaMaRa Centres C-MAVEM (Chiari et Malformations vertébrales et médullaires)

Filière NeuroSphinx



Centre de Référence Maladies Rares
C-MAVEM

Chiari et
malformations
vertébrales et
médullaires

Sommaire

1. Objectifs	1
2. Contexte	1
3. Constat & problématique	2
4. Bonnes pratiques de codage	4
4.1. Les Niveaux d’assertion du diagnostic.....	4
4.2. Les types d’investigation(s) réalisée(s).....	4
4.3. Le diagnostic clinique.....	5
5. Démarche décisionnelle	7
6. Les principales pathologies présent en charge par les centres C-MAVEM	8
7. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de la Maladie de Chiari et des Malformations vertébrales et Médullaires	9
7.1. Malformations de Chiari.....	9
7.1.1. Codage de cas de Malformation de Chiari de type 1 sur BaMaRa.....	9
7.1.2. Codage de cas d’Agénésie du cervelet sur BaMaRa.....	13
7.1.3. Codage de cas de Syndrome de craniosynostose-dysmorphie faciale-malformation de Chiari-retard de langage et du développement.....	15
7.1.4. Codage de cas de Syndrome de Budd-Chiari sur BaMaRa.....	16
7.2. Dysraphismes ouverts : « Spina bifida aperta ».....	18
7.3. Dysraphismes fermés : « Spina bifida occulta ».....	19
7.3.1. Codage de cas de Diastématomyélie sur BaMaRa.....	29
7.3.2. Codage de cas de Lipome du filum sur BaMaRa.....	21
7.3.3. Codage de cas de Lipome médullaire dysraphique sur BaMaRa.....	22
7.3.4. Codage de cas de Lipome médullaire dorsal sur BaMaRa.....	23
7.3.5. Codage de cas de Sinus dermique spinal sur BaMaRa.....	24
7.4. Syringomyélie.....	25
7.4.1. Codage de cas de Syringomyélie primaire ou congénitale sur BaMaRa.....	25
7.4.2. Codage de cas de Syringomyélie secondaire sur BaMaRa.....	26

8. Listing des pathologies rares du CRM C-MAVEM..... 28

1. Objectifs

Ce guide d'utilisation, permettra aux Centres Maladies Rares de la filière NeuroSphinx d'abonder l'observatoire du diagnostic avec des éléments précis sur le nombre de patients concernés et leur « distance » au diagnostic et, d'homogénéiser le recueil exhaustif des patients avec ou sans diagnostic, sur tout le territoire, afin de pouvoir **identifier les patients en errance ou en impasse diagnostique, pour mieux décrire les syndromes les plus rares.**

L'objectif est donc d'harmoniser les pratiques de saisie des données sur la base de règles de codage établies de façon consensuelle sur l'ensemble de la filière, en produisant ce guide national de codage unique reprenant clairement les définitions des critères d'assertion et du seuil d'impasse diagnostique.

Ainsi, les patients avec association malformative non identifiée à ce jour seront identifiés dans BaMaRa comme « diagnostics associés », codés par leur phénotype selon HPO et le statut du diagnostic principal sera qualifié avec la mention « indéterminé ».

2. Contexte

Dans le cadre de l'action 1.4 et 1.7 du PNMR 3, les CRMR, avec l'appui des FSMR, participent à la constitution d'un registre national interopérable et dynamique des patients (hébergé par la BNDMR) dont les caractéristiques épidémiologiques et cliniques sont identifiées dans le set minimal de données (SDM), quel que soit la situation du patient (errance ou impasse diagnostiques) (action 1.7).

La mise en place d'un observatoire du diagnostic (action 1.4) doit permettre de produire un bilan annuel des données colligées dans BaMaRa et des travaux mis en place à partir de ce registre pour identifier les patients en errance ou en impasse diagnostiques et les actions mises en place pour les sortir de cette situation, via recours aux plateformes de séquençage du Plan France Médecine Génomique (PFMG) et/ ou l'accès à des projets de recherche clinique.

Pour les centres de la filière NeuroSphinx, la situation d'errance concerne essentiellement les patients atteints de syndrome de Chiari et/ou de syringomyélie et/ou de dysraphismes spinaux occultes (pris en charge dans le réseau du CRMR C-MAVEM). Les autres diagnostics de la filière potentiellement en période d'errance sont des malformations identifiées en prénatal ou dans les premières semaines de vie qui n'ont pas trouvé de centre expert pour les prendre en charge (au parfois plus tard dans les premières années de vie pour les atteintes peu parlantes sur le plan clinique).

3. Constat & problématique

Les utilisateurs BaMaRa des centres maladies rares rencontrent plusieurs problématiques du codage du diagnostic dans BaMaRa, ce qui complique et rend l'exploitation des données et leur analyse difficile.

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)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

- HPO
- CIM-10
- ORPHA
- LDDB-fr

Quel diagnostic ?

- Un groupe de maladies rares (en général) ou un diagnostic précis de maladie rare
- un.des signe.s clinique.s / de la malformation ou de la maladie
- des signes cliniques isolés ou bien Patient sans diagnostic

Comment bien choisir le statut actuel du diagnostic en fonction de l'avancée des investigations réalisées ?

Quelle.s investigation.s / quel.s examen.s ?

- Clinique.s
- Génétique.s
- Biochimique.s
- Biologique.s
- Imagerie ...

Quels signes cliniques renseigner ?

Qu'est-ce-qu'un signe atypique ?

Multiplés malformations & multiples prises en charges

- De nombreuses pathologies prises en charges par plusieurs réseaux au sein de la Filière
- De nombreuses pathologies prises en charge conjointement avec d'autres Filières
- Un codage très hétérogène entre les CRMR de notre Filière et des autres Filières, suivant des logiques différentes, et donc un codage différent

Des malformations pas si isolées !

- Des malformations pouvant être le diagnostic de maladie rare sous formes isolées, mais constituant des signes cliniques dans les formes associées et syndromiques
- Un codage fréquent de la malformation en tant que diagnostic
- Des patients avec plusieurs diagnostics (1 par malformation)

Ce guide se veut le plus exhaustif possible pour répondre à l'ensemble de ces problématiques liées au codage des pathologies rencontrées dans les centres du Réseau C-MAVEM de la Filière de Santé Maladies Rares NeuroSphinx.

4. Bonnes pratiques de codage

4.1. Les Niveaux d’assertion du diagnostic

Il existe quatre niveaux d’assertion diagnostique pour renseigner le statut du diagnostic :

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Niveaux d’assertions du diagnostic pour la filière NeuroSphinx	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé = « sans diagnostic »
	<p>Le diagnostic est en cours, en phase précoce d’investigation. Aucun résultat d’examen n’est encore revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible.</p>	<p>L’hypothèse (suspensions) diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. Cependant, l’ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu’il puisse être confirmé à ce jour.</p>	<p>Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser dans la partie « les types d’investigations réalisées ».</p>	<p>Le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. Cela peut être dû à l’absence ou l’indisponibilité d’examens diagnostiques ou à des examens non contributifs. L’investigation est terminée ou impossible à réaliser. Ou bien l’investigation ne permet pas de situer le diagnostic dans la nomenclature médicale actuelle.</p>

Attention : A chaque activité, faire évoluer le statut du diagnostic en fonction de la clinique et des résultats des examens réalisés.

4.2. Les types d’investigation(s) réalisée(s)

Il existe différents types de méthodes de confirmation du diagnostic ou d’investigations menées :

- **Clinique** : L’examen repose sur des symptômes présentés par le patient et la prise en compte de son état général.
- **Test génétique** : Tout examen de biologie moléculaire ou de cytogénétique pour rechercher des anomalies sur le matériel génétique (chromosomes, gènes...) Dans le cadre d’une investigation comportant un test génétique. Ce test génétique doit être précisé selon la(les) technique(s) utilisée(s) et sur laquelle (lesquelles) repose le diagnostic : *chromosomique (caryotype standard, FISH), ACPA (CGH-*

Array...), séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes), séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome), autres méthodes.

- **Biochimique** : Analyse des substances chimiques contenues dans le sang, les urines, les sécrétions, etc.
- **Biologique** : Tout autre examen biologique ne référant pas à un test génétique ou à la biochimie.
- **Imagerie** : Toute présentation visuelle des structures ou des fonctions des organes ou destissus en vue d'une évaluation diagnostique.
- **Exploration fonctionnelle** : Examen destiné à apprécier la manière dont un organe assure sa fonction. Inclut la mesure des réponses physiologiques et métaboliques à des stimuli physiques (ex : EMG, ECG...) et chimiques.
- **Anatomopathologie** : Analyse des cellules ou des tissus ; inclut la microscopie (histologie, biopsie) ainsi que l'ultramicroscopie.
- **Autre** : Tout autre examen non classable dans les modes de confirmation de diagnostic cités plus haut, à préciser dans le champ texte.

Si le diagnostic est en cours	Coder les examens réalisés
Si le diagnostic est probable	Coder les examens réalisés
Si le diagnostic est confirmé	Coder uniquement l'examen confirmant le diagnostic
Si le diagnostic est indéterminé	Coder uniquement l'examen génétique le plus pointu réalisé

4.3. Le diagnostic clinique

Maladie rare (Orphanet)

Le diagnostic clinique du patient est évalué dans le Centre maladies rares, selon le **thésaurus Orphanet (code ORPHA) et / ou la CIM-10 (Classification internationale des maladies)**. Toutefois, l'utilisation du code ORPHA reste préférable et recommandé.

En vue d'établir le diagnostic le plus précis, **utiliser de préférence des codes ORPHA décrivant une maladie rare au niveau de classification « Pathologie », voir si possible au niveau de classification « Sous-type d'une pathologie »**

- Si aucun diagnostic n'est actuellement envisagé (diagnostic en cours ou indéterminé)
- Ou bien si le thésaurus proposé par Orphanet ne permet pas de décrire le diagnostic
Alors laissez ce champ vide et indiquer le dans le champ « texte libre » de la partie diagnostic, en bas de page.

Il est cependant préconisé d'utiliser des codes larges dans le champ « **description phénotypique** ».

Pour un diagnostic indéterminé, il existe un code ORPHA dédié : 616874. A utiliser uniquement pour une maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète. Il s'agit de la seule et unique condition pour l'utilisation de ce code OPRHA.

Il est préférable de ne pas créer plusieurs diagnostics pour un même patient lorsqu'il présente plusieurs malformations ou association de signes cliniques d'une pathologie donnée. Ceux-ci doivent être renseignés dans la description clinique d'un même diagnostic.

Caractérisation génétique du diagnostic

- « **Oui** » ➡ La caractérisation génétique du diagnostic a eu lieu avec réussite.
« **Non** » ➡ La caractérisation génétique du diagnostic a lieu mais avec échec de celle-ci.
« **Non appropriée** » ➡ La caractérisation génétique du diagnostic n'est pas nécessaire.

Description clinique

Concernant la description clinique, **il faut coder les signes cliniques pertinents pouvant expliquer la prise en charge dans le Centre Maladies**. Il s'agit des signes cliniques associés à la maladie. Des exemples de codage sur BaMaRa seront décrits dans la suite de ce guide (voir partie 7).

Les informations complémentaires pour la description des malades sont codées à l'aide de différentes terminologies :

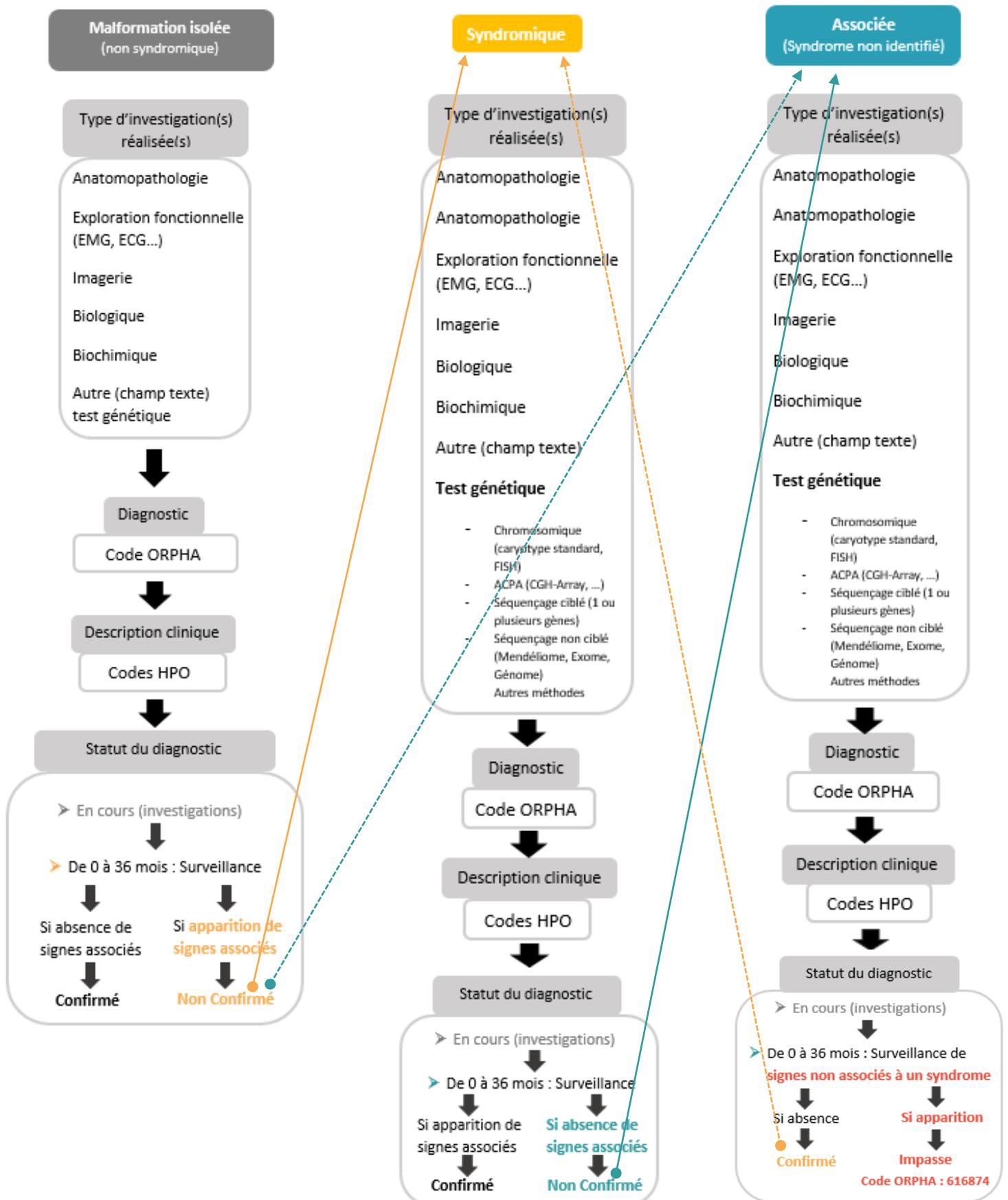
- *Les phénotypes – thésaurus HPO – Human Phenotype Ontology*
- *Les gènes HGNC- Gène(s) concerné(s) par la mutation pathogène, selon le thésaurus HGNC.*
- *Les groupes de maladies – Classifications Orphanet*
- *CIM-10 - Classification internationale des maladies*

Il est possible de décrire les signes atypiques avec 2 thésaurus différents (CIM-10 et HPO). Cependant **l'utilisation du thésaurus HPO (code HPO) est recommandé pour la description clinique.**

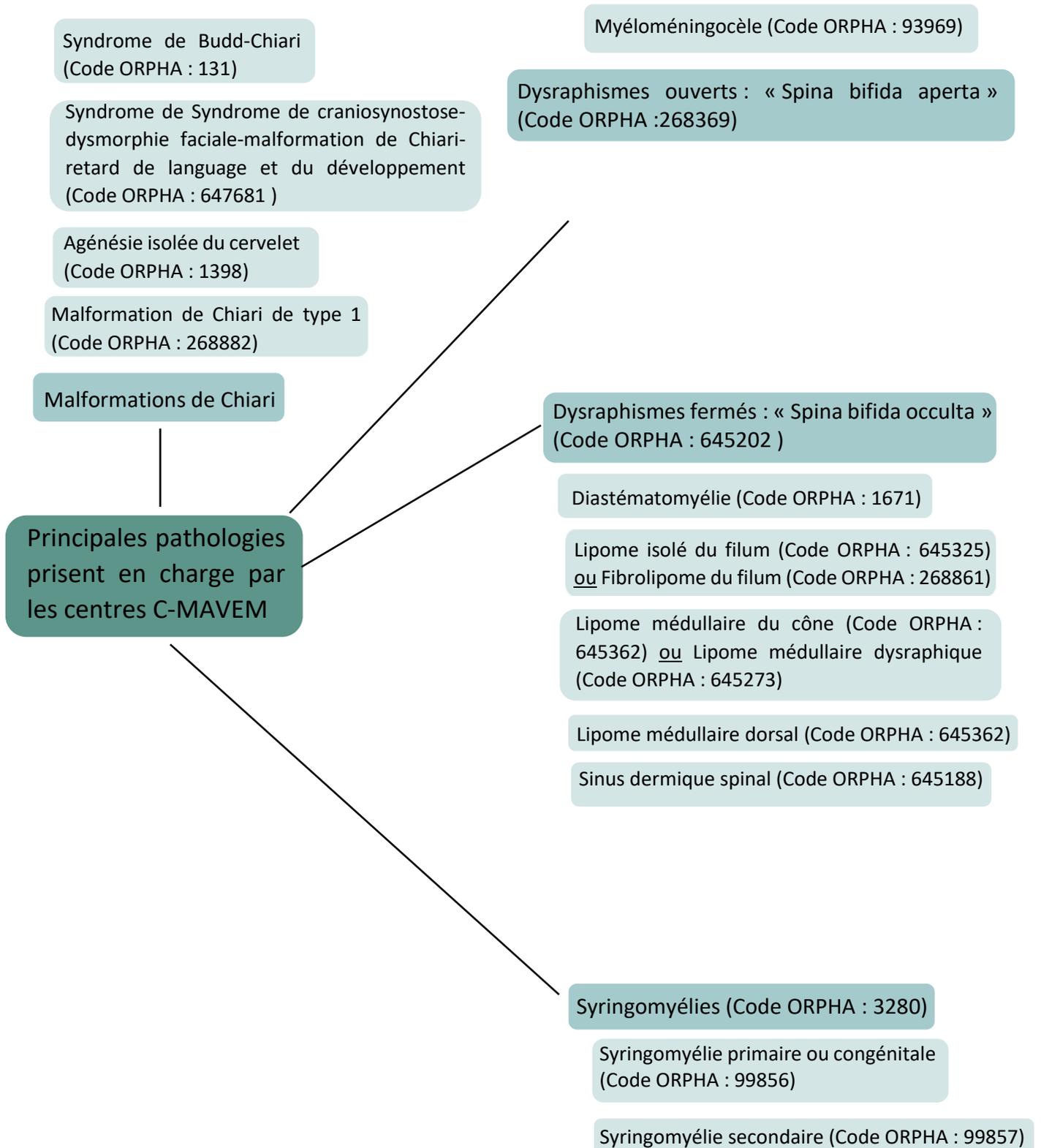
Signes atypiques

Il s'agit de(s) Signe(s) inhabituel(s) associé(s) au diagnostic de la maladie rare observés chez le patient. Cette information pourra être utile pour vous permettre d'identifier ou de retrouver plus facilement des sous- groupes de patients parmi votre cohorte. Il est possible de décrire les signes atypiques avec 2 thésaurus différents (CIM-10 et HPO).

5. Démarche décisionnelle



6. Les principales pathologies présent en charge par les centres C-MAVEM



7. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de la Maladie de Chiari et des Malformations vertébrales et Médullaires

7.1. Malformations de Chiari

ORPHA:268882	Disorder	Malformation d'Arnold-Chiari type I	Disponible dans BaMaRa
ORPHA:1398	Disorder	Agénésie isolée du cervelet (Mots-clés : Malformation de Chiari type IV)	Disponible dans BaMaRa
ORPHA:647681	Disorder	Syndrome de craniosynostose-dysmorphie faciale-malformation de Chiari-retard de langage et du développement	Nouveau code Disponible à l'automne 2023
ORPHA:131	Disorder	Syndrome de Budd-Chiari	Oui
ORPHA:1136*	Disorder	OBSOLETE: Malformation d'Arnold-Chiari type II*	Supprimé car obsolète

*La Malformation d'Arnold-Chiari type II correspond à un signe clinique, d'où sa suppression du champ Maladie rare sur BaMaRa

7.1.1. Codage de cas de Malformation de Chiari de type 1 sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non appropriée »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Malformation d'Arnold-Chiari type 1 (Code ORPHA : 268882, code CIM-10 : Q07.0)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Small posterior fossa » (code HPO : 0040010), « Neck pain » (code HPO : 0030833), « Malformation d'Arnold-Chiari de type I » (code HPO : 0007099), « Céphalée » (code HPO : 0002315)

...

Diagnostic #1



Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Caractérisation génétique du diagnostic

Oui

Non

Non approprié

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Clinique x

Imagerie x



Maladie rare (Orphanet)

Malformation d'Arnold-Chiari type 1



Description clinique

Small posterior fossa x

Neck pain x

Malformation d'Arnold-Chiari de type I x



Céphalée x

Signes cliniques et symptômes de Malformation d'Arnold-Chiari type I sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Malformation de Chiari de type 1	268882	Q07.0	LA07.4

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Céphalée	0002315
	Douleur au cou	0030833
	Small posterior fossa	0040010
Fréquent	Anomalie du clivus	0010558
	Anomalie du nerf accessoire	0010825
	Anomalie du nerf crânien XII	0010826
	Anomalie du nerf crânien VIII	0009591
	Processus odontoïde placé antérieurement	0004608
	Aréflexie des membres supérieurs	0012046
	Fusion vertébrale cervicale C2/C3	0004602
	Compression du nerf crânien	0001293
	Paralysie du nerf crânien	0006824
	Neuropathie sensorielle périphérique distale	0007067
	Dyesthésie	0012534
	Dysphagie	0002015
	Anomalie fonctionnelle de l'oreille interne	0011389
	Vertèbres cervicales fusionnées	0002949
	Démarche ataxique	0002066
	Augmentation de la pression intracrânienne	0002516
	Hyperréflexie du membre inférieur	0002395
	Myélopathie	0002196
	Nystagmus	0000639
	Ataxie cérébelleuse progressive	0002073
	Scoliose	0002650
	Déficience sensorielle	0003474
	Raideur du cou	0025258
	Syringomyélie	0003396
	Acouphène	0000360
Vertige	0002321	
Paralysie des cordes vocales	0001605	

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Occasionnel	Anomalie de la musculature des membres inférieurs	0001437
	Altération auditive neurosensorielle d'apparition à l'âge adulte	0008615
	Signe de Babinski	0003487
	Empreinte basilaire	0005758
	Invagination basilaire	0012366
	Compression du tronc cérébral	0002512
	Apnée centrale du sommeil	0010536
	Diplopie	0000651
	Faiblesse et fatigue des muscles de la déglutition	0030195
	Faiblesse musculaire	0001324
	Photophobie	0000613
	Incontinence urinaire	0000020

7.1.2. Codage de cas d'Agénésie du cervelet sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Agénésie du cervelet (Code ORPHA : 1398, CIM-10 : Q04.3)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Mouvement oculaires anormaux » (code HPO : 0000496), « Ataxie » (code HPO : 0001251), « Hypotonie » (code HPO : 0001252) ...

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<input type="button" value="En cours"/> <input checked="" type="button" value="Probable"/> <input type="button" value="Confirmé"/> <input type="button" value="Indéterminé"/>
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="button" value="Oui"/> <input type="button" value="Non"/> <input checked="" type="button" value="Non approprié"/>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="button" value="Clinique"/> <input checked="" type="button" value="Imagerie"/> v
Maladie rare (Orphanet)	Agénésie isolée du cervelet x v
Description clinique	<input type="button" value="Mouvements oculaires anormaux"/> <input checked="" type="button" value="x"/> <input type="button" value="Hypotonie musculaire"/> <input checked="" type="button" value="x"/> <input type="button" value="Ataxie"/> <input checked="" type="button" value="x"/> x ▼

Signes cliniques et symptômes d'Agénésie du cervelet sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10
Agénésie du cervelet	1398	Q04.3

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Mouvement oculaires anormaux	0000496
	Ataxie	0001251
	Hypotonie	0001252
Fréquent	Anomalie des mouvements	0100022
	Troubles psychiatriques ou comportementaux	0000708
	Hypertonie	0001276
	Macrocéphalie	0000256
	Microcéphalie	0000252
	Altération neurologique de la parole	0002167
	Crises épileptiques	0001250

7.1.3. Syndrome de craniosynostose-dysmorphie faciale-malformation de Chiari-retard de langage et du développement

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Syndrome de craniosynostose-dysmorphie faciale-malformation de Chiari-retard de langage et du développement (Code ORPHA : 647681)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : ...

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours	<input checked="" type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non	<input checked="" type="radio"/> Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text" value="Clinique x Imagerie x"/> v			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Syndrome de craniosynostose-dysmorphie faciale..."/> x v			

7.1.4. Codage de cas du Syndrome de Budd-Chiari sur BaMaRa

- ➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.
- ➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »
- ➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »
- ➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Agénésie du cervelet (Code ORPHA : 131, CIM-10 : I82.0, CIM-11 : DB98.5)
- ➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Ascite » (code HPO : 0001541), « Hypertension portale » (code HPO : 0001409), « Splénomégalie » (code HPO : 0001744) ...

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<input type="button" value="En cours"/> <input checked="" type="button" value="Probable"/> <input type="button" value="Confirmé"/> <input type="button" value="Indéterminé"/>
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="button" value="Oui"/> <input type="button" value="Non"/> <input checked="" type="button" value="Non approprié"/>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="button" value="Clinique"/> <input checked="" type="button" value="Imagerie"/> ▼
Maladie rare (Orphanet)	<input type="button" value="Syndrome de Budd-Chiari"/> x ▼
Description clinique	<input type="button" value="Ascite"/> <input checked="" type="button" value="Hypertension portale"/> <input checked="" type="button" value="Splénomégalie"/> x ▼

Signes cliniques et symptômes du Syndrome de Budd-Chiari sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10
Agénésie du cervelet	1398	Q04.3

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Ascite	0001541
	Hypertension portale	0001409
	Splénomégalie	0001744
Fréquent	Douleur abdominale	0002027
	Cirrhose	0001394
	Transaminase élevée	0002910
	Varice œsophagienne	0002040
	Fièvre	0001945
	Hépatomégalie	0002240
Occasionnel	Insuffisance hépatique aiguë	0006554
	Cholécystite	0001082
	Hémorragie gastro-intestinale	0002239
	Infarctus gastro-intestinaux	0005244
	Obstruction intestinale	0005214
	Jaunisse	0000952
	Malabsorption	0002024
	Péritonite	0002586
	Perte de poids	0001824

7.2. Dysraphismes ouverts « Spina bifida aperta »

NB : Pour les dysraphismes ouverts (cas général), le code ORPHA est le suivant : 268369

Codage de cas Dysraphisme ouvert associé à une Myéломéningocèle (MMC) sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Myéломéningocèle (Code ORPHA : 93969, Codes CIM-10 : Q05.0 ; Q05.1 ; Q05.2 ; Q05.3 ; Q05.4 ; Q05.5 ; Q05.6 ; Q05.7 ; Q05.8 ; Q05.9)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Carence en vitamine B9 » (code HPO : 0100507), « Hydrocéphalie » (code HPO : 0000238), « Paralyse » (code HPO : 0003470) ...

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Clinique x Imagerie x			
Maladie rare (Orphanet)	Myéломéningocèle x			
Description clinique	Carence en vitamine B9 x Hydrocéphalie x Paralyse x			

7.3. Dysraphismes fermés « Spina bifida occulta »

NB : Pour les dysraphismes fermés (cas général), le code ORPHA est le suivant : 645202

7.3.1. Codage de cas de Diastématomyélie sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Diastématomyélie, ou Moelle épinière dédoublée type I, ou Malformation du cordon médullaire divisé type I (Code ORPHA : 1671 ; Code CIM-10 : Q06.2)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Diastématomyélie » (code HPO : 0100563), « Hirsutisme localisé » (code HPO : 0009889), « Scoliose » (code HPO : 0002650)

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Clinique x Imagerie x			▼
Maladie rare (Orphanet)	Malformation du cordon médullaire divisé type I x			▼
Description clinique	Diastomatomyélie x Hirsutisme localisé x Scoliose x			x ▼

Signes cliniques et symptômes de Diastématomyélie sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Diastématomyélie	1671	Q06.2	LA07.1

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Diastématomyélie	0100563
Fréquent	Hirsutisme généralisé	0002230
	Scoliose	0002650

7.3.2. Codage de cas de Lipome du filum sur BaMaRa

- ➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.
- ➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »
- ➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »
- ➡ **Maladie rare (Orphanet), 2 possibilités de codage** : Lipome isolé du filum ou Lipome du filum terminal (Code ORPHA : 645325) **ou** Fibrolipome du filum (Code ORPHA : 268861 ; CIM-10 : Q06.8)
- ➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Lipome sous-cutané » (code HPO : 0001031), « Douleurs » (code HPO : 0012531), « Hirsutisme localisé » (code HPO : 0009889) ...

Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours	<input checked="" type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non	<input checked="" type="radio"/> Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Imagerie <input type="checkbox"/> <input type="button" value="v"/>			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Fibrolipome du filum"/> <input type="button" value="x"/> <input type="button" value="v"/>			
Description clinique	<input type="text" value="Lipome sous-cutané"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="text" value="Douleur"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="text" value="Hirsutisme localisé"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="button" value="x"/> <input type="button" value="v"/>			

7.3.3. Codage de cas Lipome médullaire dysraphique sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Lipome médullaire dysraphique (Code ORPHA : 645273), ou Lipome médullaire du cône (Code ORPHA : 645362), ou Lipome associé à une dysraphie neurospinale (Code ORPHA : 268832)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Lipome sous-cutané » (code HPO : 0001031), « Douleurs » (code HPO : 0012531), ...

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours	<input checked="" type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non	<input checked="" type="radio"/> Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text" value="Clinique x Imagerie x"/> ▾			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Lipome associé à une dysraphie neurospinale"/> x ▾			
Description clinique	<input type="text" value="Lipome sous-cutané x Douleur x"/> x ▾			

7.3.4. Codage de cas Lipome médullaire dorsal sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Lipome médullaire dorsal ou Lipome médullaire épargnant le cône (Code ORPHA : 645362)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Lipome » (code HPO : 0012032), « Douleurs » (code HPO : 0012531), ...

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<input type="button" value="En cours"/> <input checked="" type="button" value="Probable"/> <input type="button" value="Confirmé"/> <input type="button" value="Indéterminé"/>
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="button" value="Oui"/> <input type="button" value="Non"/> <input checked="" type="button" value="Non approprié"/>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text" value="Clinique x Imagerie x"/> ▾
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Lipome médullaire dorsal"/> x ▾
Description clinique	<input type="text" value="Lipome x Douleur x"/> x ▾

7.3.5. Codage de cas de Sinus dermique spinal sur BaMaRa

- ➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.
- ➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non »
- ➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »
- ➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Sinus dermique spinal ou Sinus dermique à tractus (Code ORPHA : 645188)
- ➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Dysraphisme spinal » (code HPO : 0010301), ...

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours	<input checked="" type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non	<input checked="" type="radio"/> Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Imagerie v			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Sinus dermique spinal"/> x v			
Description clinique	<input type="text" value="Dysraphisme spinal"/> x ▼			

7.4. Syringomyélie

ORPHA:3280	Group of disorders	Syringomyélie	Disponible dans BaMaRa
ORPHA:99856	Disorder	Syringomyélie primaire	Disponible dans BaMaRa
ORPHA:370034	Subtype	Syringomyélie familiale	Disponible dans BaMaRa
ORPHA:99858	Subtype	Syringomyélie idiopathique	Disponible dans BaMaRa
ORPHA:99857	Disorder	Syringomyélie secondaire	Disponible dans BaMaRa

7.4.1. Codage de cas de Syringomyélie primaire ou congénitale sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Syringomyélie primaire ou Syringomyélie congénitale (Code ORPHA : 99856, Code CIM-10 : Q06.4)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Syringomyélie » (code HPO : 0003396), « Neuropathie sensitive » (code HPO : 0000763), « Dorsalgie » (code HPO : 0003418), « Céphalée » (code HPO : 0002315) ...

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<div style="display: flex; border: 1px solid #ccc; padding: 5px;"> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 10px; margin-right: 5px;">En cours</div> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 10px; margin-right: 5px; background-color: #00aaff; color: white;">Probable</div> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 10px; margin-right: 5px;">Confirmé</div> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 10px;">Indéterminé</div> </div>
Caractérisation génétique du diagnostic	<div style="display: flex; border: 1px solid #ccc; padding: 5px;"> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 10px; margin-right: 5px;">Oui</div> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 10px; margin-right: 5px;">Non</div> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 10px; background-color: #00aaff; color: white;">Non approprié</div> </div>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<div style="border: 1px solid #ccc; padding: 5px; display: flex; align-items: center;"> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 5px; margin-right: 5px;">Clinique x</div> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 5px; margin-right: 5px;">Imagerie x</div> <div style="flex-grow: 1; border-bottom: 1px solid #ccc;"></div> <div style="font-size: 0.8em; margin-left: 5px;">v</div> </div>
Maladie rare (Orphanet)	<div style="border: 1px solid #ccc; padding: 5px; display: flex; align-items: center;"> <div style="flex-grow: 1; border-bottom: 1px solid #ccc;">Syringomyélie primaire</div> <div style="font-size: 0.8em; margin-left: 5px;">x v</div> </div>
Description clinique	<div style="border: 1px solid #ccc; padding: 5px; display: flex; align-items: center;"> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 5px; margin-right: 5px; background-color: #fff9c4;">Syringomyélie x</div> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 5px; margin-right: 5px; background-color: #fff9c4;">Neuropathie sensitive x</div> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 5px; margin-right: 5px; background-color: #fff9c4;">Dorsalgie x</div> <div style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 5px; margin-right: 5px; background-color: #fff9c4;">Céphalée x</div> <div style="flex-grow: 1; border-bottom: 1px solid #ccc;"></div> <div style="font-size: 0.8em; margin-left: 5px;">x ▼</div> </div>

7.4.2. Codage de cas de Syringomyélie secondaire sur BaMaRa

- ➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.
- ➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »
- ➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »
- ➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Syringomyélie secondaire (Code ORPHA : 99857, Code CIM-10 : G95.0)
- ➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Syringomyélie » (code HPO : 0003396), « Hyperintensity of MRI T2 signal of the spinal cord » (code HPO : 0040272), « Dorsalgie » (code HPO : 0003418), « Pléocytose dans le LCR » (code HPO : 0012229) ...

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<input type="button" value="En cours"/> <input checked="" type="button" value="Probable"/> <input type="button" value="Confirmé"/> <input type="button" value="Indéterminé"/>
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="button" value="Oui"/> <input type="button" value="Non"/> <input checked="" type="button" value="Non approprié"/>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="button" value="Clinique x"/> <input type="button" value="Imagerie x"/> v
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Syringomyélie secondaire"/> x v
Description clinique	<input type="text" value="Syringomyélie x"/> <input type="text" value="Hyperintensity of MRI T2 signal of the spi... x"/> x <input type="text" value="Dorsalgie x"/> <input type="text" value="Pléocytose dans le LCR x"/> x v

Signes cliniques et symptômes de Syringomyélie secondaire sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Syringomyélie secondaire	99857	G95.0	8D66.1

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Toujours présent	Syringomyélie	0003396
Très Fréquent	Hyperintensité du signal IRM T2 de la moelle épinière	0040272
Fréquent	Dorsalgie	0003418
	Pléocytose du LCR	0012229
	Paralysie de nerf crânien	0006824
	Diminution de la sensation gustative	0000224
	Démarche difficile	0002355
	Dysphonie	0001618
	Paralysie faciale	0007209
	Faiblesse et fatigue	0003473
	Protéinorachie augmentée	0002922
	Paraplégie	0010550
	Paresthésie	0003401
	Vertige paroxystique	0010532
	Ataxie sensorielle	0010871
	Déficience sensorielle	0003474
Occasionnel	Vision trouble	0000622
	Paralysie bulbaire	0001283
	Démyélinisation du Système Nerveux Central	0007305
	Déficit sensoriel distal de toutes modalités	0003409
	Dysurie	0100518
	Méningiome	0002858
	Nystagmus	0000639
	Ataxie cérébelleuse progressive	0002073
	Paralysie pseudobulbaire	0007024
Crises épileptiques	0001250	

7. Listing des pathologies rares du CRMR C-MAVEM

ORPHA	Classification level	Classification
ORPHA:93890	Group of disorders	Rare developmental defect during embryogenesis
ORPHA:98044	Group of disorders	Central nervous system malformation
ORPHA:108989	Group of disorders	Non-syndromic central nervous system malformation
ORPHA:3388	Group of disorders	Neural tube defect
ORPHA:268357	Group of disorders	Neural tube closure defect
ORPHA:823	Group of disorders	Isolated spina bifida
ORPHA:268369	Group of disorders	Spina bifida aperta
ORPHA:268377	Subtype of disorder	Total spina bifida aperta
ORPHA:268384	Subtype of disorder	Thoracolumbosacral spina bifida aperta
ORPHA:268388	Subtype of disorder	Lumbosacral spina bifida aperta
ORPHA:268392	Subtype of disorder	Cervical spina bifida aperta
ORPHA:268397	Subtype of disorder	Cervicothoracic spina bifida aperta
ORPHA:268740	Subtype of disorder	Upper thoracic spina bifida aperta
ORPHA:268744	Group of disorders	Spina bifida cystica
ORPHA:1136	Disorder	Arnold-Chiari malformation type II
ORPHA:93969	Disorder	Myelomeningocele
ORPHA:268748	Subtype of disorder	Total spina bifida cystica
ORPHA:268752	Subtype of disorder	Thoracolumbosacral spina bifida cystica
ORPHA:268758	Subtype of disorder	Lumbosacral spina bifida cystica
ORPHA:268762	Subtype of disorder	Cervical spina bifida cystica
ORPHA:268766	Subtype of disorder	Cervicothoracic spina bifida cystica
ORPHA:268770	Subtype of disorder	Upper thoracic spina bifida cystica
ORPHA:268810	Disorder	Posterior meningocele
ORPHA:268813	Group of disorders	Myelocystocele
ORPHA:1048	Disorder	Isolated anencephaly/exencephaly
ORPHA:563609	Subtype of disorder	Isolated anencephaly
ORPHA:563612	Subtype of disorder	Isolated exencephaly
ORPHA:63259	Disorder	Iniencephaly
ORPHA:268363	Subtype of disorder	Open iniencephaly
ORPHA:268366	Subtype of disorder	Closed iniencephaly
ORPHA:63260	Disorder	Craniorachischisis
ORPHA:268817	Group of disorders	Cephalocele
ORPHA:199647	Disorder	Isolated encephalocele
ORPHA:1931	Subtype of disorder	Frontal encephalocele
ORPHA:141118	Subtype of disorder	Nasal encephalocele
ORPHA:268823	Subtype of disorder	Occipital encephalocele
ORPHA:268826	Subtype of disorder	Parietal encephalocele
ORPHA:268829	Subtype of disorder	Basal encephalocele
ORPHA:268820	Disorder	Cranial meningocele

ORPHA	Classification level	Classification
ORPHA:268832	Group of disorders	Lipoma associated with neurospinal dysraphism
ORPHA:268838	Disorder	Leptomyelolipoma
ORPHA:268843	Group of disorders	Malformation of the neurenteric canal, spinal cord and column
ORPHA:3027	Disorder	Caudal regression sequence
ORPHA:2789	Disorder	Lateral meningocele syndrome
ORPHA:3280	Group of disorders	Syringomyelia
ORPHA:99856	Disorder	Primary syringomyelia
ORPHA:99858	Subtype of disorder	Idiopathic syringomyelia
ORPHA:370034	Subtype of disorder	Familial syringomyelia
ORPHA:9985	Disorder	Secondary syringomyelia
ORPHA:268861	Disorder	Primary tethered cord syndrome
ORPHA:268865	Disorder	Neurenteric cyst
ORPHA:268868	Disorder	Isolated amyelia
ORPHA:268882	Disorder	Arnold-Chiari malformation type I
ORPHA:397927	Disorder	Sacral agenesis-abnormal ossification of the vertebral bodies-persistent notochordal canal syndrome
ORPHA:573278	Group of disorders	Split cord malformation
ORPHA:1671	Pathologie	Split cord malformation type I
ORPHA:573253	Pathologie	Split cord malformation type II
ORPHA:573253	Pathologie	Split cord malformation type II



Plus d'informations

Site NeuroSphinx

<https://neurosphinx.com/>

Site BNDMR

<https://www.bndmr.fr/boite-a-outils/kit-utilisateur/>

Anthony ALTHEY

Chargé de mission base de données
(Soutien à la saisie, Monitoring des données)
anthony.althey@aphp.fr

Rafik MANSOURI

Chef de projets
(Soutien à la saisie, Monitoring des données)
rafik.mansouri@aphp.fr

