



Projet errance & impasse diagnostiques :

Guide de Codage sur BaMaRa Centres MARVU (Malformations Rares des Voies Urinaires)

Filière NeuroSphinx



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	6
5. Démarche décisionnelle	7
6. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de Malformations rares des voies urinaires	8
6.1. Valves de l’urètre postérieur (VUP).....	8
6.2. Exstrophie Vésicale - Epispadias.....	10
6.3. Duplication de l’urètre	13
6.4. Atrésie de l’urètre	15
6.5. Syndrome de Prune Belly	17
6.6. Lithiases urinaires de l’enfant d’origine congénitale	19
7. Listing des pathologies rares du CRMR MARVU	20

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.

The screenshot shows a web interface for a diagnostic form. At the top, there are navigation tabs: 'Données administratives', 'Prises en charge', 'Diagnostic' (highlighted), 'Activité', 'Anté/néonatal', and 'Recherche'. Below the tabs, there is a section for 'Diagnostic #1'. The form includes several fields: 'Statut actuel du diagnostic' with buttons for 'En cours', 'Probable', 'Confirmé', and 'Indéterminé'; 'Type d'investigation(s) réalisée(s)'; 'Maladie rare (Orphanet)' with a dropdown menu showing 'Maladie rare (Orphanet)'; 'Description clinique'; 'Signes atypiques'; and 'Gènes (HGNC)'. A dropdown menu is open, showing options for 'HPO', 'CIM-10', 'ORPHA', and 'LDDB-fr'. At the bottom, there is a section for 'Informations génétiques complémentaires (optionnel)' with a plus sign.

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 ?

Multiples 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 CRM 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 MARVU 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 (suspicion) 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 confirmations 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 des tissus 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, biopsies) 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, utilisable 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 ORPHA.

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 Rares**. 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 6).

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.

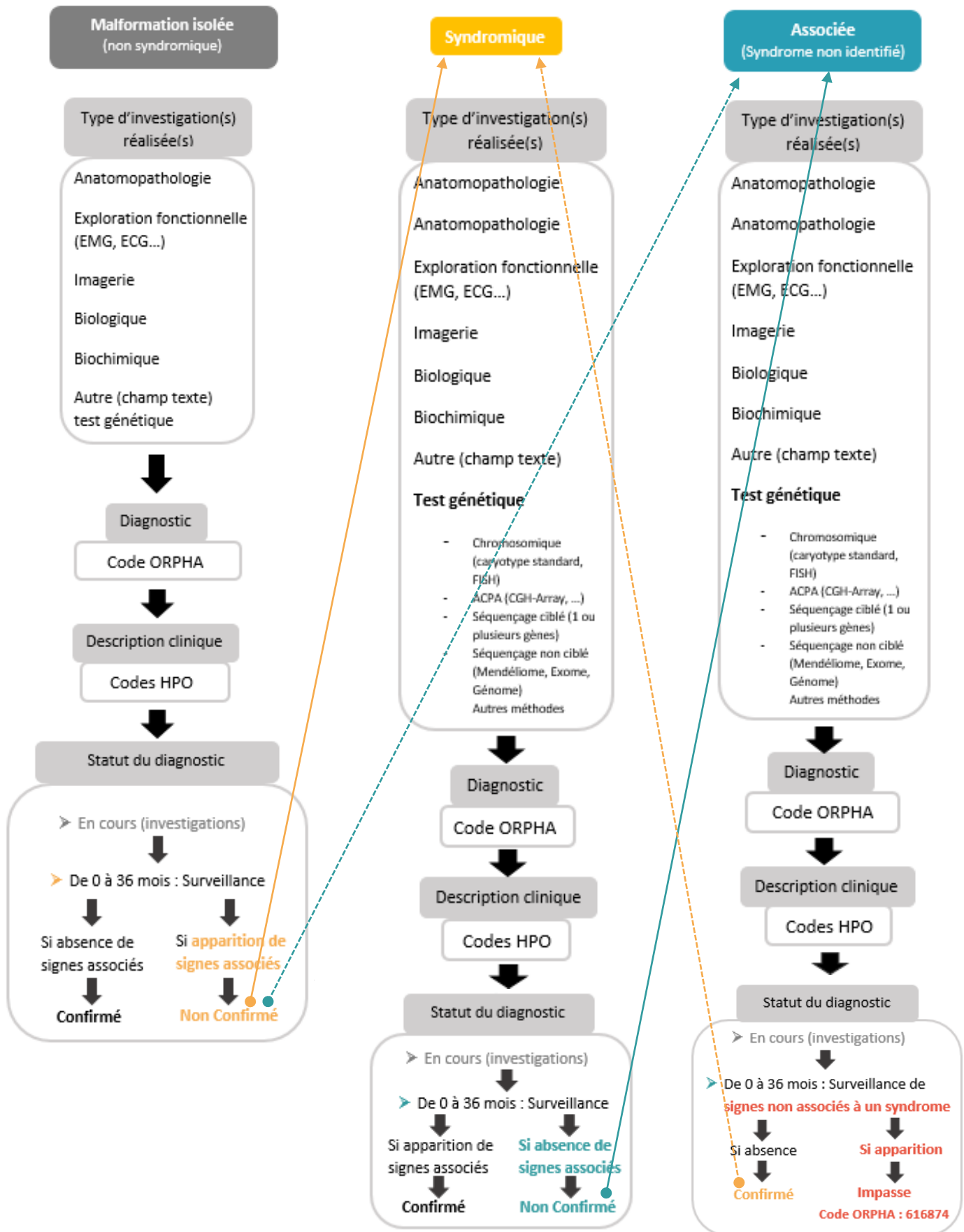
Signes atypiques

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).

- 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.

5. Démarche décisionnelle



6. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de Malformations rares des voies urinaires

6.1. Valves de l'urètre postérieur (VUP)

Codage de cas VUP sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic

Si suspicion anténatale devant une dilatation urètre postérieur : statut « En cours »

Si confirmation postnatale par une cystoscopie : statut « Confirmé »

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

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Autre »

➡ **Précisez le type** : Intervention chirurgicale

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : VUP (Code ORPHA : 93110, Code CIM-10 : Q64.2)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Valve de l'urètre postérieur congénitale » (code HPO : 0010957), « Infections urinaires récurrentes » (code HPO : 0000010) ...

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="Autre x"/> ▾
Précisez le type	<input type="text" value="Intervention chirurgicale"/>
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="VUP"/> x ▾
Description clinique	<input type="text" value="Valve de l'urètre postérieur congénitale"/> x <input type="text" value="Infections urinaires récurrentes"/> x ▾

Signes cliniques et symptômes de VUP sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
VUP	870	Q64.2	LB31.2

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Maladie rénale chronique	0012622
	Valve urétrale postérieure congénitale	0010957
	Infections urinaires récurrentes	0000010
Fréquent	Hydronéphrose	0000126
	Reflux vésico-urétéral	0000076
Occasionnel	Enurésie nocturne	0010677
	Pyélectasie fœtale	0010945
	Hypertension	0000822
	Retard de croissance postnatal	0008897
	Pyélonéphrite	0012330
	Insuffisance rénale	0000083
	Maladie rénale chronique de stade 5	0003774
	Dysplasie rénale unilatérale	0008718
	Incontinence urinaire	0000020
Rare	Morphologie nasale anormale	0005105
	Dysurie	0100518
	Hypertélorisme	0000316
	Léthargie	0001254
	Oligohydramnios	0001562
	Rétrognathie	0000278
	Sténose urétrale	0008661
	Rétention urinaire	0000016

6.2. Exstrophie Vésicale – Epispadias

Codage de cas d'Exstrophie Vésicale - Epispadias sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic.

Si suspicion anténatale : statut « En cours »

Si confirmation postnatale : statut « Confirmé »

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

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

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Exstrophie Vésicale – Épispadias (Code ORPHA : 322, Code CIM-10 : Q64.1)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Défaut de la paroi abdominale » (code HPO : 0010866), « Anomalie de la paroi abdominale » (code HPO : 0004298), « Exstrophie de la vessie » (code HPO : 0002836), « cystocèle » (code HPO : 0100645), « Épispadias » (code HPO : 0000039), « Reflux vésico-urétéral » (code HPO : 0000076) ...

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 Exploration fonctionnelle x			
Maladie rare (Orphanet)	Exstrophie vésicale-épispadias x			
Description clinique	Épispadias x Exstrophie de la vessie x Reflux vésico-urétéral x Anomalie de la paroi abdominale x Défaut de la paroi abdominale x Cystocèle x			

Signes cliniques et symptômes d'Exstrophie vésicale- Epispadias sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10
Exstrophie vésicale- Epispadias	322	Q64.1

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Fréquent	Défaut de la paroi abdominale	0010866
	Anomalie de la paroi abdominale	0004298
	Exstrophie vésicale	0002836
	Cystocèle	0100645
	Épispadias	0000039
	Reflux vésico-urétéral	0000076
Occasionnel	Anomalie des articulations	0001367
	Anomalie de la morphologie squelettique	0011842
	Anomalie du tractus gastro- intestinal	0011024
	Anomalie du rein	0000077
	Pénis absent	0030261
	Pénis bifide	0100599
	Scrotum bifide	0000048
	Utérus bifide	0000136
	Duplication de vessie	0025489
	Fistule vésicale	0004321
	Dysfonction sexuelle féminine	0030014
	Rein en fer à cheval	0000085
	Hernie inguinale	0000023
	Dysfonction sexuelle masculine	0040307
	Omphalocèle	0001539
	Transposition pénoscrotale	0100600
	Duplication rénale	0000075
	Hypoplasie rénale	0000089
Insuffisance rénale	0000083	
Incontinence urinaire	0000020	

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Rare	Anomalie du cœur	0001627
	Anomalie du cerveau	0012443
	Anomalie du visage	0000271
	Anomalie du front	0000290
	Anomalie de la région orbitale	0000315
	Anomalie de l'uretère	0000069
	Atrésie anale	0002023
	Sténose anale	0002025
	Exstrophie cloacale	0010475
	Cryptorchidie	0000028
	Hydrocéphalie	0000238
	Microcéphalie	0000252
	Dysplasie rénale	0000110
	Spina-bifida	0002414

6.3. Duplication de l'urètre

Codage de cas de Duplication de l'urètre 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 », « Exploration Fonctionnelle »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Duplication de l'urètre (Code ORPHA : 237, Code CIM-10 : Q64.7)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Anorectal anomaly » (code HPO : 0012732), « Epispadias » (code HPO : 0000039), « Hypospadias » (code HPO : 0000047), « Reflux vésico-urétéral » (code HPO : 0000076)

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"/> Exploration fonctionnelle v			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Duplication de l'urètre"/> x v			
Description clinique	<input type="text" value="Anorectal anomaly"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="text" value="Épispadias"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="text" value="Hypospadias"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="text" value="Reflux vésico-urétéral"/> <input checked="" type="checkbox"/> x v			

Signes cliniques et symptômes de Duplications de l'urètre sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Duplication de l'urètre	237	Q64.7	LB31.5

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Fréquent	Anomalie anorectale	0012732
	Épispadias	0000039
	Hypospadias	0000047
	Reflux vésico-urétéral	0000076
Occasionnel	Atrésie anale	0002023
	Fistule anale	0010447
	Anurie	0100519
	Scrotum bifide	0000048
	Duplication de vessie	0025489
	Courbure du pénis / Chordé pénienne	0000041
	Hypertrophie clitoridienne	0008665
	Hypospadias coronal	0008743
	Duplication urétrale distale	0008706
	Dysurie	0100518
	Gastroschisis	0001543
	Hypertrophie de la vessie	0008635
	Micropénis	0000054
	Douleur	0012531
	Hypospadias péniens	0003244
	Fistule rectourétrale	0025407
	Infections urinaires récurrentes	0000010
	Vagin cloisonné	0001153
	Hypoplasie rénale unilatérale	0012583
	Sténose urétrale	0012227
Incontinence urinaire	0000020	
Utérus didelphe	0003762	

6.4. Atrésie de l'urètre

Codage de cas d'Atrésie de l'urètre sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : Ce statut est 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)** : « Exploration Fonctionnelle »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Atrésie de l'urètre (Code ORPHA : 105, Code CIM-10 : Q64.3)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Insuffisance rénale aigue » (code HPO : 0001919) ...

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) *	Exploration fonctionnelle x Imagerie x v
Maladie rare (Orphanet)	Atrésie de l'urètre x v
Description clinique	Insuffisance rénale aigüe x x ▼

Signes cliniques et symptômes d'Atrésie de l'urètre sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Atrésie de l'urètre	105	Q64.3	LB31.2

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Insuffisance rénale	0000083
	Reflux vésico-urétéral	0000076
Fréquent	Distension abdominale	0003270
	Fistule vésicale	0004321
	Dilatation de la vessie	0010955
	Hydronéphrose	0000126
	Hydruretère	0000072
	Mégacystis	0000021
	Oligohydramnios	0001562
	Persistance de l'ouraques	0010479
	Infections urinaires récurrentes	0000010
Occasionnel	Ascite	0001541
	Insuffisance pulmonaire	0010444
	Dysplasie rénal	0000110

6.5. Syndrome de Prune Belly

Codage de cas de Syndrome de Prune Belly sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : Ce statut est 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)** : « Exploration Fonctionnelle », « Clinique »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Syndrome prune belly (Code ORPHA : 2970, Code CIM-10 : Q79.4)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Anomalie de la vessie » (code HPO : 0000014), « Anomalie de l'uretère » (code HPO : 0000069), « Aplasie de la musculature de la paroi abdominale » (code HPO : 0005199), « Aplasie/hypoplasie des poumons » (code HPO : 0006703) ...

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) *	Exploration fonctionnelle x Clinique x			
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome prune belly x			
Description clinique	Cryptorchidie x Hydruretère x Valve de l'urètre postérieur congénitale x Anomalie de la vessie x Aplasie/hypoplasie des poumons x Diminution de la fertilité x Reflux vésico-urétéral x Anomalie de l'uretère x Aplasie de la musculature de la paroi abd... x			

Signes cliniques et symptômes du Syndrome de Prune Belly sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Syndrome de Prune Belly	2970	Q79.4	LD2F.10

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Anomalie de la vessie	0000014
	Anomalie de l'uretère	0000069
	Aplasie de la musculature de la paroi abdominale	0005199
	Aplasie/Hypoplasie des poumons	0006703
	Valve de l'urètre postérieur congénitale	0010957
	Cryptorchidie	0000028
	Diminution de la fertilité	0000144
	Hydruretère	0000072
	Reflux vésico-urétéral	0000076
Fréquent	Anomalie des côtes	0000772
	Constipation	0002019
	Hypoplasie testiculaire	0008734
	Dysplasie rénale multikystique	0000003
	Oligohydramnios	0001562
	Infections respiratoires récurrentes	0000010
	Insuffisance rénale	0000083
Occasionnel		0000130
	Anomalie de l'utérus	
	Atrésie anale	0002023
	Communication interauriculaire	0001631
	Altération cognitive	0100543
	Luxation congénitale de la hanche	0001374
	Retard de croissance	0001508
	Atrésie intestinale	0011100
	Anomalie de la rotation intestinale	0002566
	Persistance du canal artériel	0001643
	Pectus excavatum	0000767
	Scoliose	0002650
	Pied bot varus équin	0001762
	Tétralogie de Fallot	0001636
	Anomalie du sinus urogénital	0100779
	Communication interventriculaire	0001629
Anomalies de la segmentation vertébrale	0003422	
Volvulus	0002580	

6.6. Lithiases urinaires de l'enfant d'origine congénitale

Codage de cas de Lithiases urinaires de l'enfant d'origine congénitale sur BaMaRa

- ➡ **Statut actuel du diagnostic** : Ce statut est 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** : « Oui »
- ➡ **Investigation réalisée** : « Biologique », « Test génétique », « Anatomopathologie »
- ➡ **Précisez-la (les) technique(s) utilisée(s)** : « Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) »
- ➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Lithiase urinaire par la 2,8-dihydroxyadénine (Code ORPHA : 976, Code CIM-10 : E79.8)
- ➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Activité enzymatique / coenzymatique anormale » (code HPO : 0012379), « Insuffisance rénale aigue » (code HPO : 0001919), « Maladie rénale chronique » (code HPO : 0012622) ...

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 checked="" type="button" value="Oui"/> <input type="button" value="Non"/> <input type="button" value="Non approprié"/>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="button" value="Biologique"/> x <input type="button" value="Test génétique"/> x <input type="button" value="Anatomopathologie"/> x <input type="button" value="v"/>
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *	<input type="button" value="Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes)"/> x <input type="button" value="x"/> <input type="button" value="v"/>
Maladie rare (Orphanet)	<input type="button" value="Lithiase urinaire par la 2,8-dihydroxyadénine"/> x <input type="button" value="v"/>
Description clinique	<input type="button" value="Activité enzymatique/coenzymatique ano..."/> x <input type="button" value="Insuffisance rénale aiguë"/> x <input type="button" value="Maladie rénale chronique"/> x <input type="button" value="x"/> <input type="button" value="v"/>

7. Listing des pathologies rares du CRMR MARVU

ORPHA	CIM-10	CIM-11	Classification level	Classification
ORPHA:93890	None	None	Group of disorders	Rare developmental defect during embryogenesis
ORPHA:83001	None	None	Group of disorders	Urogenital tract malformation
ORPHA:165704	None	None	Group of disorders	Non-syndromic urogenital tract malformation
ORPHA:182117	None	None	Group of disorders	Non-syndromic urogenital tract malformation of female
ORPHA:603515	Q54.8	LB53.Y	Disorder	Isolated Female Hypospadias
ORPHA:647794	None	None	Disorder	Isolated persistent urogenital sinus
ORPHA:180065	None	None	Group of disorders	Non-syndromic uterovaginal malformation
ORPHA:1916	Q86.8	LB44.6	Disorder	Diethylstilbestrol syndrome
ORPHA:73217	None	None	Group of disorders	Müllerian aplasia
ORPHA:180068	None	None	Group of disorders	Partial bilateral aplasia of the Müllerian ducts
ORPHA:3109	Q51.8	LB44.Y	Disorder	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome
ORPHA:247775	Q51.8	LB44.Y	Subtype of disorder	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome type 1
ORPHA:2578	Q87.8	LD2F.14	Subtype of disorder	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome type 2
ORPHA:247768	Q51.8	None	Disorder	Müllerian aplasia and hyperandrogenism
ORPHA:180071	Q51.4	None	Group of disorders	Unilateral aplasia of the Müllerian ducts
ORPHA:180074	Q51.4	LB44.2	Disorder	True unicornuate uterus
ORPHA:180079	Q51.4	LB44.2	Disorder	Pseudounicornuate uterus
ORPHA:180122	None	LB44.4	Group of disorders	Septate uterus
ORPHA:180126	Q51.2	LB44.4	Disorder	Complete septate uterus
ORPHA:180129	Q51.2	LB44.4	Disorder	Partial septate uterus
ORPHA:180134	Q51.3	LB44.3	Group of disorders	Bicornuate uterus
ORPHA:180086	Q51.1	LB44.3	Disorder	Didelphys uterus
ORPHA:180106	Q51.1	LB44.3	Subtype of disorder	Bicervical bicornuate uterus and blind hemivagina
ORPHA:180111	Q51.1	LB44.3	Subtype of disorder	Bicervical bicornuate uterus with patent cervix and vagina
ORPHA:180114	Q51.3	LB44.3	Disorder	Unicervical bicornuate uterus
ORPHA:180139	Q51.8	LB44.1	Disorder	Uterine hypoplasia
ORPHA:180142	Q51.0	LB44.0	Disorder	Absence of uterine body
ORPHA:180145	Q51.5	LB43.1	Disorder	Uterine cervical aplasia and agenesis
ORPHA:180151	None	None	Group of disorders	Rare vaginal malformation
ORPHA:65681	Q52.0	LB42.5	Disorder	Vaginal atresia
ORPHA:96269	Q52.0	LB42.0	Disorder	Isolated partial vaginal agenesis
ORPHA:180154	Q52.1	LB42.1	Disorder	Septate vagina
ORPHA:180157	Q52.1	LB42.1	Subtype of disorder	Longitudinal vaginal septum
ORPHA:180160	Q52.1	LB42.1	Subtype of disorder	Transverse vaginal septum

ORPHA	CIM-10	CIM-11	Classification level	Classification
ORPHA:182121	None	None	Group of disorders	Non-syndromic urogenital tract malformation of male
ORPHA:48	Q55.4	LB57	Disorder	Congenital bilateral absence of vas deferens
ORPHA:2842	Q55.8	LB5Y	Disorder	Penoscrotal transposition
ORPHA:49	Q55.5	LB50	Disorder	Penile agenesis
ORPHA:227	Q55.6	LB5Y	Disorder	Diphallia
ORPHA:95706	Q54.2 Q54.3	LB53.2 LB53.3 LB53.4	Disorder	Non-syndromic posterior hypospadias
ORPHA:95707	Q55.6	LB50	Disorder	Idiopathic isolated micropenis
ORPHA:495879	Q55.2	None	Disorder	Congenital agenesis of the scrotum
ORPHA:182124	None	None	Group of disorders	Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female
ORPHA:322	Q64.1	None	Disorder	Exstrophy-epispadias complex
ORPHA:93928	Q64.0	LB55	Subtype of disorder	Isolated epispadias
ORPHA:93929	Q64.1	LB17.3	Subtype of disorder	Cloacal exstrophy
ORPHA:93930	Q64.1	LB31.3	Subtype of disorder	Bladder exstrophy
ORPHA:237	Q64.7	LB31.5	Disorder	Duplication of urethra
ORPHA:617	Q62.2	LB31.1	Disorder	Congenital primary megaureter
ORPHA:238642	Q62.2	LB31.1	Subtype of disorder	Primary megaureter, adult-onset form
ORPHA:238646	Q62.2	LB31.1	Subtype of disorder	Congenital primary megaureter, obstructed form
ORPHA:238650	Q62.2	LB31.1	Subtype of disorder	Congenital primary megaureter, refluxing form
ORPHA:238654	Q62.2	LB31.1	Subtype of disorder	Congenital primary megaureter, nonrefluxing and unobstructed form
ORPHA:544578	Q62.2	None	Subtype of disorder	Congenital primary megaureter, refluxing and obstructed form
ORPHA:289365	N13.7	None	Disorder	Familial vesicoureteral reflux
ORPHA:435365	None	LB31.2	Group of disorders	Fetal lower urinary tract obstruction
ORPHA:2970	Q79.4	LD2F.10	Disorder	Prune belly syndrome
ORPHA:105	Q64.3	LB31.2	Disorder	Atresia of urethra
ORPHA:93110	Q64.2	LB31.2	Disorder	Posterior urethral valve
ORPHA:435372	Q64.7	LB31.2	Disorder	Anterior urethral valve
ORPHA:435743	None	None	Group of disorders	Congenital urachal anomaly
ORPHA:488	Q64.4	LB03.0	Disorder	Urachal cyst
ORPHA:431341	Q64.4	LB03.0	Disorder	Patent urachus
ORPHA:431344	Q64.4	LB03.0	Disorder	Urachal sinus
ORPHA:431347	Q64.4	LB03.0	Disorder	Urachal diverticulum

ORPHA	CIM-10	CIM-11	Classification level	Classification																
ORPHA:165707	None	None	Group of disorders																	Syndromic urogenital tract malformation
ORPHA:881	Q96.0 Q96.1 Q96.2 Q96.3 Q96.4 Q96.8 Q96.9	LD50.0	Disorder																	Turner syndrome
ORPHA:99226	Q96.9	LD50.00	Subtype of disorder																	Monosomy X
ORPHA:99228	Q96.3 Q96.4	LD50.03 LD50.04	Subtype of disorder																	Mosaic monosomy X
ORPHA:99413	Q96.1 Q96.2	LD50.01 LD50.02	Subtype of disorder																	Turner syndrome due to structural X chromosome anomalies
ORPHA:138	Q87.8	5A61.0	Disorder																	CHARGE syndrome
ORPHA:915	Q87.1	LD2F.1Y	Disorder																	Aarskog-Scott syndrome
ORPHA:1046	D58.8	None	Disorder																	Lethal hemolytic anemia-genital anomalies syndrome
ORPHA:10	Q98.8	LD50.3Y	Disorder																	48,XXYY syndrome
ORPHA:3176	Q05.9	None	Disorder																	Spina bifida-hypospadias syndrome
ORPHA:921	Q87.8	None	Disorder																	Abruzzo-Erickson syndrome
ORPHA:1299	Q87.8	LD2F.1Y	Disorder																	Branchioskeletogenital syndrome
ORPHA:1974	Q87.8	None	Disorder																	Autosomal recessive faciodigitogenital syndrome
ORPHA:2211	Q87.8	LD25.3	Disorder																	Hypertelorism-hypospadias-polysyndactyly syndrome
ORPHA:2252	Q87.2	None	Disorder																	Radial hypoplasia-triphalangeal thumbs-hypospadias-maxillary diastema syndrome
ORPHA:2261	Q87.8	None	Disorder																	Hypospadias-intellectual disability, Goldblatt type syndrome
ORPHA:2353	Q87.8	LD2F.1Y	Disorder																	Schilbach-Rott syndrome
ORPHA:2437	Q87.8	None	Disorder																	Czeizel-Lozonci syndrome
ORPHA:2487	Q87.2	None	Disorder																	Lower limb malformation-hypospadias syndrome
ORPHA:2491	Q87.8	LD2F.1Y	Disorder																	Müllerian duct anomalies-limb anomalies syndrome
ORPHA:2669	Q87.8	LD2H.Y	Disorder																	Nephrosis-deafness-urinary tract-digital malformations syndrome
ORPHA:2957	Q87.2	LD26.2	Disorder																	Guttmacher syndrome
ORPHA:3224	Q87.8	LD2H.Y	Disorder																	Deafness-genital anomalies-metacarpal and metatarsal synostosis syndrome
ORPHA:3341	Q87.8	None	Disorder																	Torticollis-keloids-cryptorchidism-renal dysplasia syndrome
ORPHA:2745	Q87.8	None	Disorder																	Opitz GBBB syndrome
ORPHA:3411	Q51.2	LD2F.1Y	Disorder																	Double uterus-hemivagina-renal agenesis syndrome
ORPHA:85173	Q87.1	5A74.Y	Disorder																	IMAGe syndrome
ORPHA:96263	Q98.1	None	Disorder																	48,XXXYY syndrome
ORPHA:96264	Q98.1	None	Disorder																	49,XXXXY syndrome
ORPHA:99329	Q98.8	None	Disorder																	48,YYYY syndrome
ORPHA:251071	Q93.5	LD44.81	Disorder																	8p23.1 microdeletion syndrome

ORPHA	CIM-10	CIM-11	Classification level	Classification
ORPHA:423655	None	None	Group of disorders	ARX-related encephalopathy-brain malformation spectrum
ORPHA:2508	Q87.8	None	Disorder	Corpus callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome
ORPHA:452	Q04.3	None	Disorder	X-linked lissencephaly with abnormal genitalia
ORPHA:439897	Q87.8	None	Disorder	Lethal fetal cerebrenogenitourinary agenesis/hypoplasia syndrome
ORPHA:444941	None	None	Group of disorders	Caudal regression-sirenomelia spectrum
ORPHA:3169	Q87.2	LD2F.12	Disorder	Sirenomelia
ORPHA:3027	Q76.0	LD2F.1Y	Disorder	Caudal regression sequence
ORPHA:1768	Q87.8	None	Disorder	Familial caudal dysgenesis
ORPHA:495875	Q87.8	None	Disorder	Congenital labioscrotal agenesis-cerebellar malformation-corneal dystrophy-facial dysmorphism syndrome
ORPHA:500135	Q87.8	None	Disorder	Multinucleated neurons-anhydramnios-renal dysplasia-cerebellar hypoplasia-hydranencephaly syndrome
ORPHA:567502	Q87.8	None	Disorder	B-cell immunodeficiency-limb anomaly-urogenital malformation syndrome
ORPHA:597743	Q87.8	None	Disorder	SETD2-related microcephaly-severe intellectual disability-multiple congenital anomalies syndrome
ORPHA:597749	None	None	Group of disorders	KAT6B-related multiple congenital anomalies syndrome
ORPHA:3047	Q87.8	5A00.0Y	Disorder	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, SBBYS type
ORPHA:85201	Q87.8	LD2F.1Y	Disorder	Genitopatellar syndrome
ORPHA:597746	Q87.8	None	Disorder	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome/genitopatellar overlap syndrome
ORPHA:93626	None	None	Group of disorders	Rare kidney disease
ORPHA:93545	None	None	Group of disorders	Malformation of the kidney and urinary tract
ORPHA:93546	None	None	Group of disorders	Non-syndromic abnormality of kidney and urinary tract development
ORPHA:652528	None	None	Disorder	Non-syndromic supernumerary kidneys
ORPHA:411709	Q60.0 Q60.1 Q60.2	LB30.00	Disorder	Renal agenesis
ORPHA:1851	Q601.4	LB30.9	Disorder	Multicystic dysplastic kidney
ORPHA:101433	None	None	Group of disorders	Rare urogenital disease
ORPHA:90771	None	None	Disorder	Difference of sex development
ORPHA:2795	N39.8	None	Disorder	Fowler urethral sphincter dysfunction syndrome
ORPHA:84085	N32.8	GC01.Y	Disorder	Hinman syndrome
ORPHA:37202	N30.1	GC00.3	Disorder	Interstitial cystitis
ORPHA:140949	N48.3	GB06.1	Disorder	Low-flow priapism
ORPHA:404463	I73.8	None	Disorder	Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome
ORPHA:182114	None	None	Disorder	Rare urogenital tumor



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

