



## Projet errance & impasse diagnostiques :

**Guide de Codage sur BaMaRa  
Centres MAREP  
(Malformations Ano-Rectales et Pelviennes)**

**Filière NeuroSphinx**



# Sommaire

<b>1. Objectifs</b> .....	<b>1</b>
<b>2. Contexte</b> .....	<b>1</b>
<b>3. Constat &amp; problématique</b> .....	<b>2</b>
<b>4. Bonnes pratiques de codage</b> .....	<b>4</b>
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
<b>5. Démarche décisionnelle</b> .....	<b>7</b>
<b>6. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de Malformations Anor-rectales et Pelviennes rares</b> .....	<b>8</b>
6.1. Malformations ano rectales (MAR) et pelviennes isolées .....	8
6.2. Maladie de Hirschprung (HSCR) .....	9
6.3. Syndrome de Currarino .....	11
6.4. Dysgénésies caudales (Syndrome de régression caudale) .....	13
6.5. Malformation ano rectales syndromiques .....	15
6.5.1. Codage de cas d’Association Vacterl / Vater sur BaMaRa .....	15
6.5.2. Codage de cas de Trisomie 21 associé à une malformation ano rectale sur BaMaRa ..	19
<b>7. Listing des pathologies rares du CRM R MAREP</b> .....	<b>23</b>

## 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 the 'Diagnostic' tab in the BaMaRa system. The navigation bar includes 'Données administratives', 'Prises en charge', 'Diagnostic' (selected), 'Activité', 'Anté/néonatal', and 'Recherche'. Below the navigation, there is a '+ Diagnostic #1' button. The main form contains several fields: 'Statut actuel du diagnostic \*' with buttons for 'En cours', 'Probable', 'Confirmé', and 'Indéterminé' (highlighted); 'Type d'investigation(s) réalisée(s) \*' with an empty text input; 'Maladie rare (Orphanet)' with a dropdown menu showing 'Maladie rare (Orphanet)'; 'Description clinique' with an empty text input and a filter icon; 'Signes atypiques' with an empty text input; and 'Gènes (HGNC)' with an empty text input. A dropdown menu is open over the 'Signes atypiques' field, showing checkboxes for 'HPO', 'CIM-10', 'ORPHA', and 'LDDB-fr', all of which are checked. At the bottom, there is a section for 'Informations génétiques complémentaires (optionnel)' with a '+' icon.

#### 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 ?** Par exemple, plusieurs cas de patients atteints de malformations ano-rectale accompagné d'une déformation digitale ont été recensés.

**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 MAREP 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 différentes 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 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 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 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*

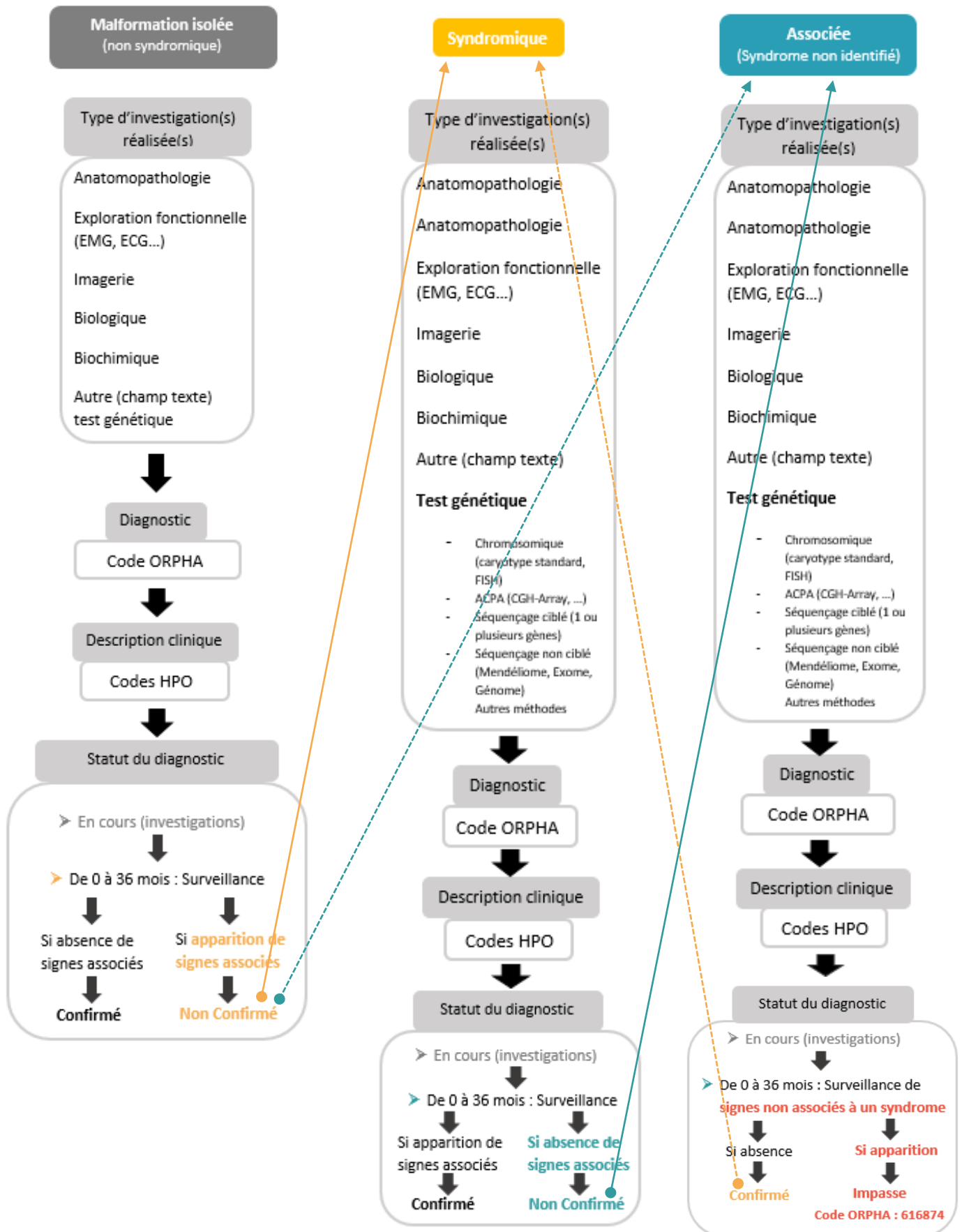
Il est possible de décrire les signes atypiques avec 2 thésaurus différents (CIM-10 et HPO). Cependant l'utilisation du thésaurus HPO (code HPO) est recommandé pour la description clinique.

### 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).



## 5. Démarche décisionnelle



## 6. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de Malformations Ano-rectales et Pelviennes rares

### 6.1. Malformations Ano rectales (MAR) et pelviennes isolées

#### Codage BaMaRa de cas de Malformations Ano rectales pelviennes isolées

➡ **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** : dans notre cas, cette caractérisation est non appropriée

➡ **Investigation réalisée** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Malformation anorectale non syndromique ou ARM non syndromique (Code ORPHA : 557)

➡ **Description clinique** : en fonction du cas, coder selon la largeur du spectre malformatif. Par exemple : « anomalie de l'anus » (code HPO : 00004378), « Fistule anale » (code HPO : 0010447), « Hydrocolpos » (code HPO : 0030711) ...

Diagnostic #1 +

---

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	En cours	<b>Probable</b>	Confirmé	Indéterminé
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	Oui	Non	<b>Non approprié</b>	
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	Clinique x Imagerie x			
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	Malformation anorectale non syndromique x			
<b>Description clinique</b>	Anomalie de l'anus x Fistule anale x Hydrocolpos x			

## 6.2. Maladie de Hirschprung (HSCR)

### Codage de cas de HSCR 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 :** à déterminer selon les renseignements
- ➡ **Investigation réalisée :** « Exploration fonctionnelle », « Anatomopathologie », « Imagerie », « Test génétique » (si recherche d'anomalies pour déceler une forme syndromique)
- ➡ Si « Test génétique » sélectionné dans les Investigations réalisées, alors coder la partie : « Précisez-la (les) technique(s) utilisée(s) »
- ➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Maladie de Hirschprung ou Aganglionose du côlon, ou Aganglionose intestinale congénitale, ou HSCR, ou Mégacôlon aganglionique (Code ORPHA : 388 ; Code CIM-10 : Q43.1)
- ➡ **Description clinique :** coder l'ensemble des signes cliniques. Ici par exemple : « Douleur abdominale » (code HPO : 0002027), « Mégacôlon congénital » (code HPO : 0002251), « Constipation » (code HPO : 0002019), « Functional abnormality of the gastrointestinal tract » (code HPO : 0012719), « Occlusion Intestinale » (code HPO : 0005214), « Nausée et vomissement » (code HPO : 0002017) ...

Diagnostic #1 +

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	En cours	<b>Probable</b>	Confirmé	Indéterminé
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	Oui	Non	Non approprié	
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	Anatomopathologie x Test génétique x Exploration fonctionnelle x Imagerie x			
<b>Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *</b>	Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *			
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	Maladie de Hirschprung x			
<b>Description clinique</b>	Douleur abdominale x Mégacôlon congénital x Constipation x Functional abnormality of the gastrointest... x Occlusion intestinale x Nausée et vomissement x			

## Signes cliniques et symptômes de Maladie de Hirschsprung sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Maladie de Hirschsprung	388	Q43.1	LB16.1

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Douleur abdominale	0002027
	Mégacôlon congénital	0002251
	Constipation	0002019
	Anomalie fonctionnelle du tractus gastro-intestinal	0012719
	Obstruction intestinale	0005214
	Nausées et vomissements	0002017
Fréquent	Perte de poids	0001824
Occasionnel	Pouce en adduction	0001181
	Diarrhée	0002014
	Retard de croissance pendant la petite enfance	0001531
	Déficiência intellectuelle	0001249
	Polypose intestinale	0200008
	Tumeur de la glande thyroïde	0100031
	Déficiência auditive neurosensorielle	0000407
	Sepsis	0100806
	Diminution de la taille corporelle	0004322

### 6.3. Syndrome de Currarino

#### Codage de cas de syndrome de Currarino 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** : à déterminer selon les renseignements
- ➡ Investigation réalisée : « Imagerie », « Test génétique »
- ➡ Si « Test génétique » sélectionné dans les Investigations réalisées, alors coder la partie : « Précisez-la (les) technique(s) utilisée(s) »
- ➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Syndrome de Currarino ou Triade de Currarino (Code ORPHA : 1552 ; Code CIM-10 : Q87)
- ➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques. Ici par exemple : « Aplasie / hypoplasie du sacrum » (Code HPO : 0008517), « Sacrococcygeal teratoma » (code HPO : 0030736) ...

Diagnostic #1 +

---

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	<input type="button" value="En cours"/> <input checked="" type="button" value="Probable"/> <input type="button" value="Confirmé"/> <input type="button" value="Indéterminé"/>
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	<input type="button" value="Oui"/> <input type="button" value="Non"/> <input type="button" value="Non approprié"/>
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	<input type="button" value="Imagerie"/> <input checked="" type="button" value="Test génétique"/> <span style="float: right;">  v</span>
<b>Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *</b>	<input type="button" value="Chromosomique (caryotype, FISH)"/> <span style="float: right;">x   v</span>
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	<input type="button" value="Syndrome de Currarino"/> <span style="float: right;">x   v</span>
<b>Description clinique</b>	<input type="button" value="Aplasie/hypoplasie du sacrum"/> <input checked="" type="button" value="Sacrococcygeal teratoma"/> <span style="float: right;">x   ▼</span>

## Signes cliniques et symptômes du Syndrome de Currarino sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Syndrome de Currarino	1552	Q87.8	LD2F.1Y

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Aplasie/Hypoplasie du sacrum	0008517
	Tératome sacro-coccygien	0030736
Occasionnel	Anomalie de l'intestin	0002242
	Malformation artérioveineuse	0100026
	Scrotum bifide	0000048
	Hypoplasie du pénis	0008736
	Hypospadias	0000047
	Asymétrie du membre inférieur	0100559
	Pseudohermaphrodisme masculin	0000037
	Reflux vésico-urétéral	0000076

## 6.4. Dysgénésies caudales (Syndrome de régression caudale)

### Codage de cas de syndrome de régression caudale 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.

➡ **Investigation réalisée** : « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Syndrome de régression caudale, ou Dysplasie caudale, ou Séquence de régression caudal, ou Syndrome de dysgénésie caudale (Code ORPHA : 3027 ; Code CIM-10 : Q76.0)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques. Ici par exemple : « Abnormal vertebral segmentation and fusion » (code HPO : 0005640), « Anomalie du pelvis » (code HPO : 0002644), « Diabète maternel » (code HPO : 0009800) ...

Diagnostic #1 +

---

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	<input type="button" value="En cours"/> <input checked="" type="button" value="Probable"/> <input type="button" value="Confirmé"/> <input type="button" value="Indéterminé"/>
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	<input type="button" value="Oui"/> <input type="button" value="Non"/> <input type="button" value="Non approprié"/>
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	<input type="text" value="Imagerie x"/> <span style="float: right;">  v</span>
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	<input type="text" value="Syndrome de régression caudale"/> <span style="float: right;">x   v</span>
<b>Description clinique</b>	<input type="text" value="Abnormal vertebral segmentation and fusi..."/> <span style="float: right;">x</span> <input type="text" value="Anomalie du pelvis"/> <span style="float: right;">x</span> <input type="text" value="Diabète maternel"/> <span style="float: right;">x</span> <span style="float: right;">x   ▼</span>

## Signes cliniques et symptômes de Dysgénésies caudales sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Dysgénésies caudales	3027	Q76.0	LD2F.1Y

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Anomalie de la segmentation et de la fusion vertébrale	0005640
	Anomalie du pelvis	0002644
	Anomalie de l'aile iliaque	0011867
	Aplasie/Hypoplasie du sacrum	0008517
	Incontinence intestinale	0002607
	Diminution de la masse musculaire	0003199
	Corps vertébraux hypoplasiques	0008479
	Impulsivité	0100710
	Diabète maternel	0009800
Fréquent	Anomalie du système cardiovasculaire	0030680
	Anomalie de l'uretère	0000069
	Atrésie anale	0002023
	Rein ectopique	0000086
	Raideur articulaire	0001387
	Réflexes tendineux réduits	0001315
	Agénésie rénale	0000104
	Scoliose	0002650
	Pied bot varus équin	0001762
	Duplication urétérale	0000073
	Reflux vésico-urétéral	0000076
Occasionnel	Ambiguïté sexuelle	0000062
	Malformation d'Arnold-Chiari	0002308
	Arrhinencéphalie	0002139
	Cryptorchidie	0000028
	Hypertension	0000822
	Côtes manquantes	0000921
	Fente labio-palatine	0000202
	Hypoplasie pulmonaire	0002089
	Insuffisance rénale	0000083



## 6.5. Malformation ano rectales syndromiques

### 6.5.1. Codage de cas d'Association Vacterl / Vater sur BaMaRa

Cas n°1: La suspicion du médecin pour un cas d'association Vacterl est incertaine, et les investigations au moment du codage sont en cours de réalisation

- ➡ Statut actuel du diagnostic : coder « En cours »
- ➡ Caractérisation génétique du diagnostic : oui
- ➡ Précisez le type de technique(s) utilisé :
- ➡ Investigation réalisée : « Clinique »
- ➡ Maladie rare (Orphanet) coder : Association VACTERL, ou Association VATER (Code ORPHA : 887 ; Code CIM-10 : Q87.2)
- ➡ Description clinique : coder l'ensemble des signes cliniques. Ici par exemple : « Aplasie / hypoplasie des poumons » (code HPO : 0006703), « Atrésie anale » (code HPO : 0002023), « Hydramnios » (code HPO : 0001561), « Accouchement prématuré » (code HPO : 0001622), « Sténose trachéale » (code HPO : 0002777) ...

Diagnostic #1 +

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	<input checked="" type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	<input checked="" type="radio"/> Oui	<input type="radio"/> Non	<input type="radio"/> Non approprié	
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	<input type="text" value="Clinique"/> x			
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	<input type="text" value="Association VACTERL"/> x			
<b>Description clinique</b>	<input type="text" value="Aplasie/hypoplasie des poumons"/> x <input type="text" value="Sténose trachéale"/> x <input type="text" value="Hydramnios"/> x <input type="text" value="Accouchement premature"/> x <input type="text" value="Atrésie anale"/> x			

## Cas n°2 : L'ensemble des investigations ont été menées sans résultats concluant.

Dans ce cas, le patient sera alors adressé vers une plateforme séquençage à très haut débit du Plan France Médecine Génomique (plateforme PFMG).

Attention cette situation devra être effective 3 ans après la mise en statut actuel du diagnostic « En cours » (soit 3 ans après le cas n°1, voir à la page précédente).

➡ **Statut actuel du diagnostic** : « Indéterminé »

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : à déterminer selon les renseignements

➡ Si « Test génétique » sélectionné dans les Investigations réalisées, alors coder la partie : « Précisez-la (les) technique(s) utilisée(s) »

➡ **Investigation réalisée** : « Clinique »

➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Association VACTERL, ou Association VATER (Code ORPHA : 887 ; Code CIM-10 : Q87.2)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques. Ici par exemple : « Aplasie / hypoplasie des poumons » (code HPO : 0006703), « Atrésie anale » (code HPO : 0002023), « Hydramnios » (code HPO : 0001561), « Accouchement prématuré » (code HPO : 0001622), « Sténose trachéale » (code HPO : 0002777) ...

Diagnostic #1 +

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	En cours	Probable	Confirmé	<b>Indéterminé</b>
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	<b>Oui</b>	Non	Non approprié	
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	Clinique x			
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	Association VACTERL x			
<b>Description clinique</b>	Aplasie/hypoplasie des poumons x Sténose trachéale x Hydramnios x Accouchement prématuré x Atrésie anale x			

## Signes cliniques et symptômes d'Association VACTERL sur BaMaRa

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Association VACTERL	887	Q87.2	LD2F.11

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Atrésie anale	0002023
	Aplasia/ Hypoplasie des poumons	0006703
	Polyhydramnios	0001561
	Naissance prématurée	0001622
	Sténose trachéale	0002777
Fréquent	Anomalie du septum cardiaque	0001671
	Anomalie de la morphologie du système cardiovasculaire	0030680
	Aplasia/Hypoplasie du radius	0006501
	Hernie diaphragmatique congénitale	0000776
	Rein extra-utérin	0000086
	Laryngomalacie	0001601
	Agénésie rénale	0000104
	Fistule trachéo-œsophagienne	0002575
	Défaut de segmentation vertébrale	0003422
Occasionnel	Anomalie des organes génitaux internes féminins	0000008
	Anomalie du sacrum	0005107
	Anomalie de la vésicule biliaire	0005264
	Anomalie du disque intervertébral	0005108
	Anomalie du pancréas	0001732
	Anomalie des côtes	0000772
	Anomalie de l'urètre	0000795
	Ambiguïté sexuelle	0000062
	Anencéphalie	0002323
	Anomalie ano-rectale	0012732
	Scrotum bifide	0000048
	Hémangiome caverneux	0001048
	Fente palatine	0000175
	Cryptorchidie	0000028
Syndactylie des doigts	0006101	

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Occasionnel	Hydronéphrose	0000126
	Hypoplasie du pénis	0008736
	Hypospadias	0000047
	Retard de croissance intra-utérin	0001511
	Grandes fontanelles	0000239
	Oreilles basses, tournées vers l'arrière	0000368
	Dysplasie rénale multikystique	0000003
	Fente labiale non médiane	0100335
	Encéphalocèle occipitale	0002085
	Omphalocèle	0001539
	Polydactylie préaxiale de la main	0001177
	Artère ombilicale unique	0001195

### 6.5.2. Codage de cas de Trisomie 21 associée à une malformation ano rectale 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** : à déterminer selon les renseignements
- ➡ Investigation réalisée : « Clinique », « Imagerie », « Test génétique »
- ➡ Si « Test génétique » sélectionné dans les Investigations réalisées, alors coder la partie : « Précisez-la (les) technique(s) utilisée(s) »
- ➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Trisomie 21, ou Syndrome de Down (Code ORPHA : 870 ; Codes CIM-10 : Q90.0 ; Q90.1 ; Q90.2 ; Q90.9)
- ➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques. Ici par exemple : « Brachycéphalie » (code HPO : 0000248), « Brachydactylie » (code HPO : 0001156), « Arrête nasale déprimée » (code HPO : 0005280), « anomalie de l'anus » (code HPO : 00004378) ...

Diagnostic #1 +

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	<input type="radio"/> En cours <input checked="" type="radio"/> Probable <input type="radio"/> Confirmé <input type="radio"/> Indéterminé
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	<input checked="" type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Non approprié
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	<input type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Imagerie <input checked="" type="checkbox"/> Test génétique <input type="checkbox"/> <span style="float: right;">  v</span>
<b>Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *</b>	<input type="checkbox"/> Chromosomique (caryotype, FISH) <input checked="" type="checkbox"/> <span style="float: right;">x   v</span>
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	<input type="checkbox"/> Syndrome de Down <input checked="" type="checkbox"/> <span style="float: right;">x   v</span>
<b>Description clinique</b>	<input checked="" type="checkbox"/> Arrête nasale déprimée <input checked="" type="checkbox"/> Brachycéphalie <input checked="" type="checkbox"/> Brachydactylie <input checked="" type="checkbox"/> Anomalie de l'anus <input type="checkbox"/> <span style="float: right;">x   </span>

**Signes cliniques et symptômes de Trisomie 21 associée à une malformation ano rectale sur BaMaRa**

Maladie Rare	Code ORPHA	CIM-10	CIM-11
Association VACTERL	870	Q90.0 Q90.1 Q90.2 Q90.9	LD40.0

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Très Fréquent	Brachycéphalie	0000248
	Brachydactylie	0001156
	Arête nasale déprimée	0005280
	Epicanthus	0000286
	Face plate	0012368
	Hypotonie	0001252
	Déficiência intellectuelle	0001249
	Laxité articulaire	0001388
	Neutrophilie	0011897
	Oreille ronde	0100830
	Col court	0000470
	Trouble d'apprentissage spécifique	0001328
	Excès de peau dans le cou	0000474
	Inclinaison vers le haut des fentes palpébrales	0000582
Fréquent	Anomalie du système hématopoïétique	0001871
	Anomalie du système cardiovasculaire	0030680
	Anomalie de la physiologie du système immunitaire	0010978
	Anomalie de la dentition	0000164
	Anomalie des fontanelles et des sutures crâniennes	0000235
	Anomalie du système lymphatique	0100763
	Maladie d'Alzheimer	0002511
	Anomalie du canal auriculo-ventriculaire	0006695
	Plis palmaires transversaux simples bilatéraux	0007598
	Clinodactylie du 5ème doigt	0004209
	Diminution de la fertilité	0000144
	Nez plat	0000457
	Régression du développement	0002376
	Bouche avec commissures tombantes	0002714
	Atrésie duodénale	0002247

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Fréquent	Macroglossie	0000158
	Microdontie	0000691
	Microstomie	0000160
	Palais étroit	0000189
	Obésité	0001513
	Bouche entrouverte	0000194
	Polyglobulie	0001901
	Apparence prématurément âgée	0007495
	Langue saillante	0010808
	Écart de sandale	0001852
	Hypoplasie Nasale	0003196
	Petite taille	0004322
	Vermillon de la lèvre inférieur épais	0000179
	Thrombocytopénie	0001873
	Hernie ombilicale	0001537
Communication interventriculaire	0001629	
Occasionnel	Leucémie mégacaryocytaire aiguë	0006733
	Mégacôlon congénital	0002251
	Amblyopie	0000646
	Atrésie anale	0002023
	Luxation atlantoaxïdienne	0003414
	Blépharite	0000498
	Cataracte	0000518
	Maladie coeliaque	0002608
	Constipation chronique	0012450
	Défiance auditive conductrice	0000405
	Puberté retardée	0000823
	Retard de l'âge osseux	0002750
	Trouble de la démarche	0001288
	Reflux gastro-œsophagien	0002020
	Sensation de douleur altérée	0007328
	Kératocône	0000563
	Leucémie	0001909
	Myopie	0000545
	Hypoplasie/aplasie rénale	0008678
	Défaut du septum interauriculaire	0001684
Crise épileptique	0001250	

Niveau de fréquence du signe clinique et symptôme	Signe clinique et symptôme	Code HPO
Occasionnel	Cheveux clairsemés	0008070
	Strabisme	0000486
	Tétralogie de Fallot	0001636
	Diabète sucré de type II	0005978
Rare	Hyperthyroïdie	0000836



## 7. Listing des pathologies rares du CRM MAREP

ORPHA	Classification level	Classification							
ORPHA:93890	Group of disorders	Rare developmental defect during embryogenesis							
ORPHA:98039	Group of disorders	Digestive tract malformation							
ORPHA:96346	Group of disorders	Anorectal malformation							
ORPHA:557	Group of disorders	Non-syndromic anorectal malformation							
ORPHA:600952	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation with perineal fistula							
ORPHA:600961	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation with rectourethral fistula							
ORPHA:600966	Subtype of disorder	Non-syndromic anorectal malformation with rectourethral fistula, bulbar type							
ORPHA:600975	Subtype of disorder	Non-syndromic anorectal malformation with rectourethral fistula, prostatic type							
ORPHA:600984	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation with rectovesical fistula							
ORPHA:600993	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation with vestibular fistula							
ORPHA:600998	Disorder	Non-syndromic cloacal malformation							
ORPHA:601002	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation without fistula							
ORPHA:601008	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation with anal stenosis							
ORPHA:601013	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation with pouch colon							
ORPHA:601018	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation with rectal atresia							
ORPHA:601023	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation with rectal stenosis							
ORPHA:601028	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation with rectovaginal fistula							
ORPHA:601033	Disorder	Non-syndromic anorectal malformation with H-type fistula							
ORPHA:117573	Group of disorders	Syndromic anorectal malformation							
ORPHA:870	Disorder	Down syndrome							
ORPHA:567	Disorder	22q11.2 deletion syndrome							
ORPHA:857	Disorder	Townes-Brocks syndrome							
ORPHA:195	Disorder	Cat-eye syndrome							
ORPHA:3378	Disorder	Trisomy 13							
ORPHA:3380	Disorder	Trisomy 18							
ORPHA:884	Disorder	Tetrasomy 12p							
ORPHA:887	Disorder	VACTERL/VATER association							
ORPHA:2052	Disorder	Fraser syndrome							
ORPHA:1552	Disorder	Currarino syndrome							
ORPHA:1590	Disorder	Distal monosomy 13q							
ORPHA:1225	Disorder	Baller-Gerold syndrome							
ORPHA:1305	Disorder	Feingold syndrome							
ORPHA:391641	Subtype of disorder	Feingold syndrome type 1							
ORPHA:391646	Subtype of disorder	Feingold syndrome type 2							23
ORPHA:1381	Disorder	Cataract-intellectual disability-anal atresia-urinary defects syndrome							

ORPHA	Classification level	Classification
ORPHA:1436	Disorder	X-linked skeletal dysplasia-intellectual disability syndrome
ORPHA:1756	Disorder	Caudal duplication
ORPHA:1834	Disorder	Axial mesodermal dysplasia spectrum
ORPHA:672	Disorder	Pallister-Hall syndrome
ORPHA:2315	Disorder	Johanson-Blizzard syndrome
ORPHA:2322	Disorder	Kabuki syndrome
ORPHA:2408	Disorder	Lowe-Kohn-Cohen syndrome
ORPHA:2556	Disorder	Microphthalmia with linear skin defects syndrome
ORPHA:2578	Subtype of disorder	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome type 2
ORPHA:2973	Disorder	46,XX disorder of sex development-anorectal anomalies syndrome
ORPHA:3138	Disorder	Ulnar-mammary syndrome
ORPHA:3412	Disorder	VACTERL with hydrocephalus
ORPHA:2745	Disorder	Opitz GBBB syndrome
ORPHA:782	Disorder	Axenfeld-Rieger syndrome
ORPHA:2345	Disorder	Isolated Klippel-Feil syndrome
ORPHA:75857	Disorder	6q terminal deletion syndrome
ORPHA:83628	Disorder	LUMBAR syndrome
ORPHA:93270	Disorder	Short rib-polydactyly syndrome, Saldino-Noonan type
ORPHA:93271	Disorder	Short rib-polydactyly syndrome, Verma-Naumoff type 3
ORPHA:93293	Disorder	Okihiro syndrome
ORPHA:261638	Subtype of disorder	Okihiro syndrome due to 20q13 microdeletion
ORPHA:261647	Subtype of disorder	Okihiro syndrome due to a point mutation
ORPHA:93929	Subtype of disorder	Cloacal exstrophy
ORPHA:93932	Disorder	FG syndrome type 1
ORPHA:96176	Disorder	Ring chromosome 13 syndrome
ORPHA:96185	Disorder	Maternal uniparental disomy of chromosome 16
ORPHA:140952	Disorder	Syndactyly-telectanthis-anogenital and renal malformations syndrome
ORPHA:217266	Disorder	BNAR syndrome
ORPHA:444941	Group of disorders	Caudal regression-sirenomelia spectrum
ORPHA:3169	Disorder	Sirenomelia
ORPHA:3027	Disorder	Caudal regression sequence
ORPHA:1768	Disorder	Familial caudal dysgenesis
ORPHA:496751	Disorder	EVEN-plus syndrome
ORPHA:97935	Group of disorders	Rare gastroenterologic disease
ORPHA:117569	Group of disorders	Rare intestinal disease
ORPHA:104009	Group of disorders	Rare disease involving intestinal motility
ORPHA:388	Disorder	Hirschsprung disease



# 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

