



Projet errance & impasse diagnostiques :

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

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).....	5
4.3. Le diagnostic clinique	6
5. Démarche décisionnelle	8
6. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de Malformations Anorectales et Pelviennes rares.....	9
6.1. Maladie de Hirschprung (HSCR)	9
6.2. Malformations anorectales non syndromiques sans fistule	10
6.3. Syndrome de Currarino	11
6.4. Dysgénésies caudales (Syndrome de régression caudale)	12
6.5. Association VACTERL/ VATER	13
6.6. Trisomie 21 associée à une malformation anorectale	15
7. Codage d’un patient en impasse diagnostic	16
8. Listing des pathologies rares du CRMR MAREP	17

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'objectif 23 de l'axe 4 du Plan National Maladies Rares 4 (PNMR 4), les CRMR, avec l'appui des FSMR, participent à la constitution et au développement 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).

La mise en place d'un observatoire du diagnostic 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 application. At the top, there are navigation links: 'Données administratives', 'Prises en charge', 'Diagnostic' (active), 'Activité', 'Anté/néonatal', and 'Recherche'. Below these, 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' (selected); 'Type d'investigation(s) réalisée(s) *' with a text input field; 'Maladie rare (Orphanet)' with a dropdown menu showing 'Maladie rare (Orphanet)'; 'Description clinique' with a text input field and a filter icon; 'Signes atypiques' with a text input field; and 'Gènes (HGNC)' with a text input field. A dropdown menu is open next to the 'Signes atypiques' field, showing checkboxes for 'HPO', 'CIM-10', 'ORPHA', and 'LDDb-fr'. At the bottom, there is a section for 'Informations génétiques complémentaires (optionnel)' with a plus 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 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 MAREP de la Filière de Santé Maladies Rares NeuroSphi

4. Bonnes pratiques de codage

4.1. Les Niveaux d'assertion du diagnostic

Il existe six niveaux d'assertion diagnostique pour renseigner le statut du diagnostic :

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
-------------------------------	----------	----------	----------	-------------	-----------------------	--------

Statut du diagnostic	Définition du statut
En cours	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.
Probable	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.
Confirmé	Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser dans la partie « les types d'investigations réalisées ».
Indéterminé	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. Dans le cadre d'un diagnostic indéterminé et uniquement dans ce cas, le code ORPHA 616874 pour « Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète » est à saisir dans le champ Maladies rares.
Apparenté non porteur	Personne avec un lien de parenté avec un patient malade, non porteuse de l'anomalie/mutation
Réfuté	Patient adressé pour suspicion d'une maladie rare dans un centre labellisé, mais pour lequel les investigations ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie

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 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 :

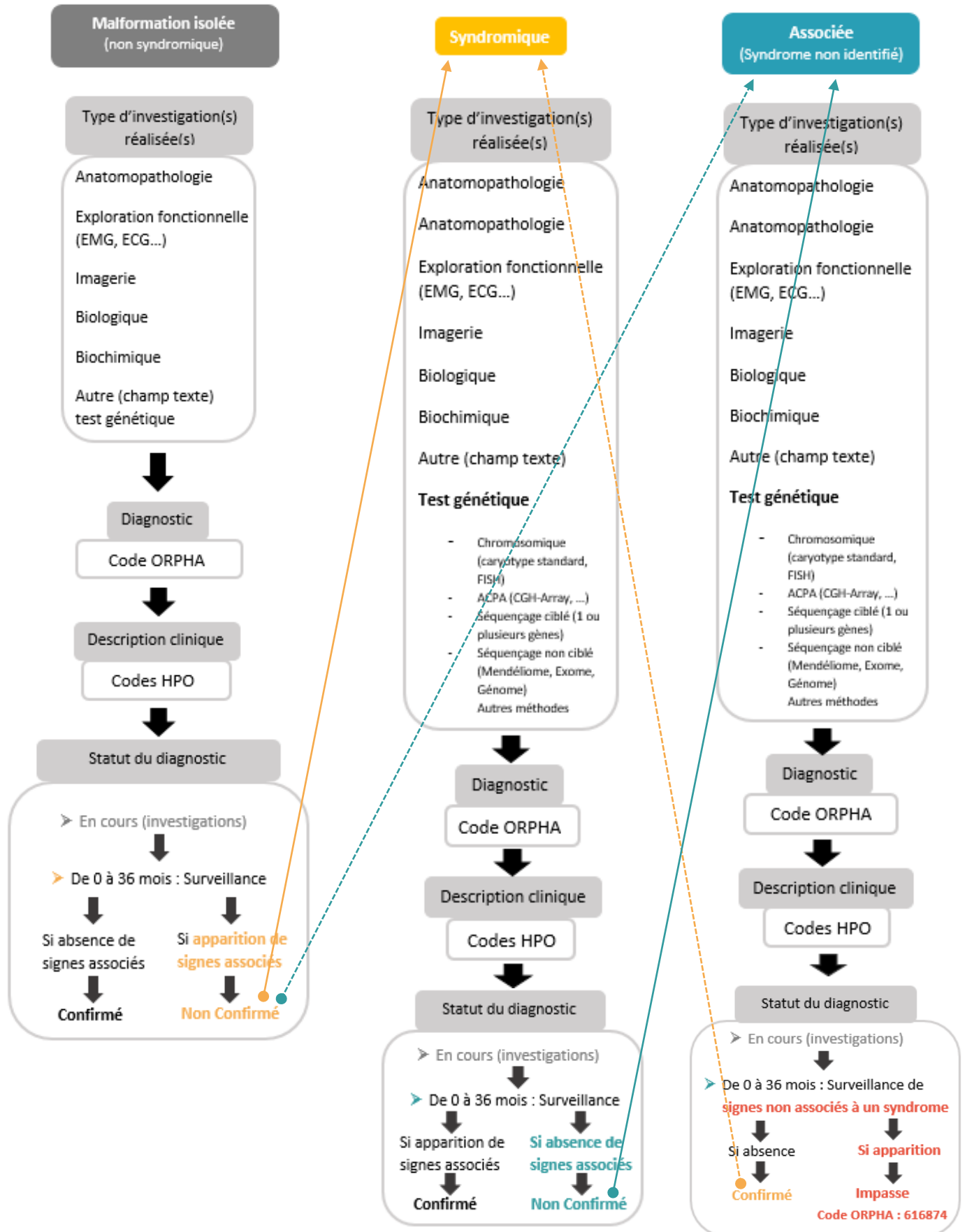
- *Les phénotypes – thésaurus HPO – Human Phenotype Ontology*
- *Les gènes HGNC- Gène(s) concerné(s) par la mutation pathogène, selon le thésaurus HGNC.*
- *Les groupes de maladies – Classifications Orphanet*
- *CIM-10 - Classification internationale des maladies*

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).

5. Démarche décisionnelle



6. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de Malformations anorectales et Pelviennes rares

6.1. Maladie de Hirschsprung (HSCR)

Codage de cas de Maladies de Hirschsprung 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 « Confirmé ».

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : à déterminer selon les renseignements. Pour notre exemple nous choisissons « Oui ».

➡ **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 Hirschsprung ou Aganglionose du côlon, ou Aganglionose intestinale congénitale, ou HSCR, ou Mégacôlon aganglionique (Code ORPHA : 388 ; Code CIM-10 : Q43.1)

Diagnostic #1 +							
Statut actuel du diagnostic *	<table><tr><td>En cours</td><td>Probable</td><td>Confirmé</td><td>Indéterminé</td><td>Apparenté non porteur</td><td>Réfuté</td></tr></table>	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté		
Caractérisation génétique du diagnostic	<table><tr><td>Oui</td><td>Non</td><td>Non approprié</td></tr></table>	Oui	Non	Non approprié			
Oui	Non	Non approprié					
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<table><tr><td>Exploration fonctionnelle x</td><td>Clinique x</td><td>Anatomopathologie x</td><td>▼</td></tr></table>	Exploration fonctionnelle x	Clinique x	Anatomopathologie x	▼		
Exploration fonctionnelle x	Clinique x	Anatomopathologie x	▼				
Maladie rare (Orphanet)	<table><tr><td>Maladie de Hirschsprung</td><td>x</td><td>▼</td></tr></table>	Maladie de Hirschsprung	x	▼			
Maladie de Hirschsprung	x	▼					

6.2. Malformations anorectales non syndromique sans fistule

Codage de cas de Malformations anorectales non syndromiques sans fistule sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic :**

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic :** dans notre cas, cette caractérisation est non appropriée

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

➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Malformation anorectale non syndromique sans fistule, ou ARM non syndromique sans fistule, ou MAR non syndromique sans fistule (Code ORPHA : 601002)

Diagnostic #1

+

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié			
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Clinique x Imagerie x					
Maladie rare (Orphanet)	Malformation anorectale non syndromique sans fistule					

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 « Confirmé ».
- ➡ **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) » selon les informations recueillies dans le dossier du patient
- ➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Syndrome de Currarino ou Triade de Currarino (Code ORPHA : 1552 ; Code CIM-10 : Q87)

Diagnostic #1

+

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui		Non	Non approprié		
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Imagerie x Test génétique x					
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *	Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *					
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome de Currarino					

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 « Confirmé ».

➡ **Investigation réalisée Caractérisation**

➡ **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)

Diagnostic #1 +							
Statut actuel du diagnostic *	<table><tr><td>En cours</td><td>Probable</td><td>Confirmé</td><td>Indéterminé</td><td>Apparenté non porteur</td><td>Réfuté</td></tr></table>	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté		
Caractérisation génétique du diagnostic	<table><tr><td>Oui</td><td>Non</td><td>Non approprié</td></tr></table>	Oui	Non	Non approprié			
Oui	Non	Non approprié					
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<div>Imagerie x</div>						
Maladie rare (Orphanet)	<div>Syndrome de régression caudale x</div>						

6.5. Association Vacterl / Vater

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, ou Association Vacterl / Vater (Code ORPHA : 887 ; Code CIM-10 : Q87.2)

Diagnostic #1 +							
Statut actuel du diagnostic *	<table border="1"><tr><td>En cours</td><td>Probable</td><td>Confirmé</td><td>Indéterminé</td><td>Apparenté non porteur</td><td>Réfuté</td></tr></table>	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté		
Caractérisation génétique du diagnostic	<table border="1"><tr><td>Oui</td><td>Non</td><td>Non approprié</td></tr></table>	Oui	Non	Non approprié			
Oui	Non	Non approprié					
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<div>Clinique x v</div>						
Maladie rare (Orphanet)	<div>Association VACTERL/VATER x v</div>						

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)

Diagnostic #1 +							
Statut actuel du diagnostic *	<table><tr><td>En cours</td><td>Probable</td><td>Confirmé</td><td>Indéterminé</td><td>Apparenté non porteur</td><td>Réfuté</td></tr></table>	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté		
Caractérisation génétique du diagnostic	<table><tr><td>Oui</td><td>Non</td><td>Non approprié</td></tr></table>	Oui	Non	Non approprié			
Oui	Non	Non approprié					
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<table><tr><td>Clinique x</td><td></td></tr></table>	Clinique x					
Clinique x							
Maladie rare (Orphanet)	<table><tr><td>Association VACTERL/VATER</td><td>x</td><td></td></tr></table>	Association VACTERL/VATER	x				
Association VACTERL/VATER	x						

6.6. Trisomie 21 associée à une malformation anorectale

Codage de cas de Trisomie 21 associée à une malformation anorectale sur BaMaRa

- ➡ **Statut actuel du diagnostic :**
- ➡ **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)** » selon les informations recueillies dans le dossier du patient
- ➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Trisomie 21, ou Syndrome de Down (Code ORPHA : 870 ; Codes CIM-10 : Q90.0 ; Q90.1 ; Q90.2 ; Q90.9)

Diagnostic #1 +							
Statut actuel du diagnostic *	<table border="1"><tr><td>En cours</td><td>Probable</td><td>Confirmé</td><td>Indéterminé</td><td>Apparenté non porteur</td><td>Réfuté</td></tr></table>	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté		
Caractérisation génétique du diagnostic	<table border="1"><tr><td>Oui</td><td>Non</td><td>Non approprié</td></tr></table>	Oui	Non	Non approprié			
Oui	Non	Non approprié					
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<table border="1"><tr><td>Clinique x</td><td>Imagerie x</td><td>Test génétique x</td><td> v</td></tr></table>	Clinique x	Imagerie x	Test génétique x	v		
Clinique x	Imagerie x	Test génétique x	v				
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *	<table border="1"><tr><td>Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *</td><td> v</td></tr></table>	Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *	v				
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *	v						
Maladie rare (Orphanet)	<table border="1"><tr><td>Trisomie 21</td><td>x v</td></tr></table>	Trisomie 21	x v				
Trisomie 21	x v						

7. Codage d'un patient en impasse diagnostic

Définition :

Maladie rare pour laquelle **tous les efforts raisonnables** ont été mis en œuvre par les experts du domaine afin de déterminer un diagnostic selon les connaissances et moyens diagnostiques disponibles, mais **n'ont pas permis de conclure à l'identification d'un concept clinique connu**. Dans le contexte du codage, il est recommandé de réserver l'usage de cette entité aux centres d'expertise dédiés aux maladies rares.

Application :

- ➡ **Statut actuel du diagnostic** : choisir « Indéterminé »
- ➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : à déterminer selon les renseignements
- ➡ **Investigation réalisée** : Sélectionner l'ensemble des investigations menées
- ➡ **Maladie rare (Orphanet)** coder : Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète (Code ORPHA : 616874)

Diagnostic #1 +							
Statut actuel du diagnostic *	<table border="1"><tr><td>En cours</td><td>Probable</td><td>Confirmé</td><td>Indéterminé</td><td>Apparenté non porteur</td><td>Réfuté</td></tr></table>	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté		
Caractérisation génétique du diagnostic	<table border="1"><tr><td>Oui</td><td>Non</td><td>Non approprié</td></tr></table>	Oui	Non	Non approprié			
Oui	Non	Non approprié					
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<table border="1"><tr><td>Anatomopathologie x</td><td>Clinique x</td><td>Biologique x</td><td>▼</td></tr></table>	Anatomopathologie x	Clinique x	Biologique x	▼		
Anatomopathologie x	Clinique x	Biologique x	▼				
Maladie rare (Orphanet)	<table border="1"><tr><td>Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète</td><td>x</td><td>▼</td></tr></table>	Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète	x	▼			
Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète	x	▼					

8. Listing des pathologies rares du CRMR MAREP

Maladie de Hirschsprung	
Code ORPHA	Maladies rares
388	Maladie de Hirschsprung
Malformations anorectales non syndromiques	
Code ORPHA	Maladies rares
601002	Malformation anorectale non syndromique sans fistule
600993	Fistule vestibulaire non syndromique
601028	Fistule rectovaginale non syndromique
600984	Fistule rectovésicale non syndromique
601033	Fistule type H non syndromique
600952	Fistule périnéale non syndromique
600961	Fistule recto-urétrale non syndromique
600966	Fistule recto-urétrale non syndromique, type bulbaire
600975	Fistule recto-urétrale non syndromique, type prostatique
601023	Sténose rectale non syndromique
601008	Sténose anale non syndromique
601013	Malformation 'Pouch colon' non syndromique
601018	Atrésie rectale non syndromique
600998	Malformation cloacale non syndromique
Malformations anorectales syndromiques	
Code ORPHA	Maladies rares
887	Association VACTERL/VATER
1552	Syndrome de Currarino
1756	Duplication caudale
1834	Dysplasie mésodermique axiale
93929	Exstrophie cloacale
2556	Microphthalmie avec défauts linéaires cutanés
444941	Spectre régression caudale-sirénomélie
1768	Dysgénésie caudale familiale
3169	Sirénomélie
3027	Syndrome de régression caudale
217266	Syndrome BNAR
496751	Syndrome EVEN-plus
93932	Syndrome FG type 1
2322	Syndrome Kabuki

83628	Syndrome LUMBAR
3138	Syndrome cubito-mammaire
782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger
93293	Syndrome d'Okhiro
261638	Syndrome d'Okhiro dû à une microdélétion 20q13
261647	Syndrome d'Okhiro dû à une mutation ponctuelle
2745	Syndrome d'Opitz GBBB
1436	Syndrome d'anomalies squelettiques-déficience intellectuelle lié à l'X
1225	Syndrome de Baller-Gerold
1305	Syndrome de Feingold
391641	Syndrome de Feingold type 1
391646	Syndrome de Feingold type 2
2052	Syndrome de Fraser
2315	Syndrome de Johanson-Blizzard
2345	Syndrome de Klippel-Feil isolé
2408	Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen
2578	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2
672	Syndrome de Pallister-Hall
884	Syndrome de Pallister-Killian
857	Syndrome de Townes-Brocks
3412	Syndrome de VACTERL-hydrocéphalie
1381	Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-atrésie anale-uropathie
2973	Syndrome de différence du développement sexuel 46,XX-anomalies anorectales
96185	Syndrome de disomie uniparentale maternelle du chromosome 16
567	Syndrome de délétion 22q11.2
75857	Syndrome de délétion 6q terminale
1590	Syndrome de délétion distale 13q
140952	Syndrome de syndactylie-télécanthus-malformations rénale et anogénitale
3378	Syndrome de trisomie 13
3380	Syndrome de trisomie 18
870	Trisomie 21
93270	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Saldino-Noonan

93271	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Verma-Naumoff
195	Syndrome du cat-eye
96176	Syndrome du chromosome 13 en anneau
611201	Syndrome oculogastrointestinal-trouble neurologique du développement



Plus d'informations

Site NeuroSphinx

<https://neurosphinx.com/>

Rafik MANSOURI

Chef de projets NeuroSphinx
rafik.mansouri@aphp.fr

Site BNDMR

<https://www.bndmr.fr/>

