



## Projet errance & impasse diagnostiques :

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

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).....	5
4.3. Le diagnostic clinique .....	6
<b>5. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de Malformations rares des     voies urinaires.....</b>	<b>8</b>
5.1. Valves de l’urètre postérieur (VUP) .....	8
5.2. Exstrophie Vésicale - Epispadias.....	9
5.3. Duplication de l’urètre .....	10
5.4. Atrésie de l’urètre .....	11
5.5. Syndrome de Prune Belly .....	12
5.6. Uretères ectopiques.....	13
5.7. Lithiase urinaire de l’enfant d’origine congénitale .....	14
<b>6. Codage d’un patient en impasse diagnostic .....</b>	<b>15</b>
<b>7. Listing des pathologies rares du CRMR MARVU .....</b>	<b>16</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'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 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.

Données administratives > Prises en charge > **Diagnostic** > Activité > Anté/néonatal > Recherche

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \* En cours Probable Confirmé **Indéterminé**

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

Maladie rare (Orphanet) Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

- ☒ HPO
- ☒ CIM-10
- ☒ ORPHA
- ☐ LDDB-fr

#### Quel diagnostic ?

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

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

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

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

#### Quels signes cliniques renseigner ?

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

#### 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 MARVU de la Filière de Santé Maladies Rares NeuroSphinx.

## 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	<b>Le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation.</b> Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible.
Probable	<b>L'hypothèse (suspensions) diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles.</b> 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	<b>Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser dans la partie « les types d'investigations réalisées ».</b>
Indéterminé	<b>Le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic.</b> Cela peut être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examens diagnostiques ou à des examens non contributifs. <b>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.</b>
Apparenté non porteur	<b>Personne avec un lien de parenté avec un patient malade, non porteuse de l'anomalie/mutation</b>
Réfuté	<b>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</b>

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

### 5.1. 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
- ➡ Type(s) d'investigation(s) réalisée(s) : « Imagerie », « Clinique »
- ➡ Maladie rare (Orphanet) coder : VUP (Code ORPHA : 93110, Code CIM-10 : Q64.2)

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

Clinique x

▼

Maladie rare (Orphanet)

VUP

x

▼

## 5.2. 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.
- ➡ **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)

Diagnostic #1 +							
<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	<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		
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	<table><tr><td>Oui</td><td>Non</td><td>Non approprié</td></tr></table>	Oui	Non	Non approprié			
Oui	Non	Non approprié					
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	<div>Imagerie x Clinique x</div>						
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	<div>Exstrophie vésicale-épispadias x</div>						

### 5.3. 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.
- ➡ **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)

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 Clinique x					
Maladie rare (Orphanet)	Duplication de l'urètre					

## 5.4. 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.
- ➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Imagerie »
- ➡ **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 +							
<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	<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		
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	<table><tr><td>Oui</td><td>Non</td><td>Non approprié</td></tr></table>	Oui	Non	Non approprié			
Oui	Non	Non approprié					
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	<div>Imagerie x   v</div>						
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	<div>Atrésie de l'urètre x   v</div>						

## 5.5. 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.
- ➡ **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)

Diagnostic #1 +							
<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	<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		
<b>Caractérisation génétique du diagnostic</b>	<table><tr><td>Oui</td><td>Non</td><td>Non approprié</td></tr></table>	Oui	Non	Non approprié			
Oui	Non	Non approprié					
<b>Type d'investigation(s) réalisée(s) *</b>	<table><tr><td>Imagerie x</td><td>Clinique x</td><td>  v</td></tr></table>	Imagerie x	Clinique x	v			
Imagerie x	Clinique x	v					
<b>Maladie rare (Orphanet)</b>	<table><tr><td>Syndrome prune belly</td><td>x   v</td></tr></table>	Syndrome prune belly	x   v				
Syndrome prune belly	x   v						

## 5.6. Uretères ectopiques

### Codage d'uretères ectopiques sur BaMaRa

- ➡ **Statut actuel du diagnostic** : Ce statut est à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic.
- ➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Oui »
- ➡ **Investigation réalisée** : « Clinique », « Imagerie »
- ➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Il n'existe pas de code ORPHA pour les uretères ectopiques. Pour ce cas, saisir dans Maladie Rare (Orphanet) : Dysplasie Rénale (Code ORPHA : 93108)
- ➡ **Description clinique** : Anomalie de l'uretère (Code HPO : 0000069), Dysplasie rénale (Code HPO 0000110 ; CIM-10 :Q61.4), et compléter si besoin, avec d'autres signes cliniques figurant sur le dossier du patient

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)

Dysplasie rénale

x

☐

Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation

Description clinique

Anomalie de l'uretère x

Dysplasie rénale x

x

- ➡ **Commentaire (Histoire de la maladie)** : Inscrire Uretères ectopiques

Commentaire

Uretères ectopiques

## 5.7. 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. « Probable » si les investigations sont en cours, « Confirmé » si l'ensemble des investigations ont été menées.
- ➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Oui » si réalisée, « Non » si pas encore réalisée
- ➡ **Investigation réalisée** : « Biologique », « Test génétique », « Clinique »
- ➡ **Précisez-la (les) technique(s) utilisée(s)** : à préciser selon le dossier du patient
- ➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : il n'existe pas de codes ORPHA pour les lithiases urinaires de l'enfant d'origine congénitale.
- ➡ **Description clinique** : saisir « Calcul » et choisir dans le menu déroulant le bon libellé

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) \*

Biologique

Test génétique

Clinique

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

Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes)

Maladie rare (Orphanet)

Code ORPHA

Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation

Description clinique

Calcul

Signes atypiques

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

CIM-10 N20.1: Calcul de l'uretère

CIM-10 N21.1: Calcul de l'urètre

CIM-10 N42.0: Calcul de la prostate

CIM-10 K80.2: Calcul de la vésicule biliaire (sans cholécystite)

CIM-10 K80.0: Calcul de la vésicule biliaire avec cholécystite aiguë

CIM-10 K80.1: Calcul de la vésicule biliaire avec une autre forme de cholécystite

Gènes (HGNC)

Évènement(s) génétique(s) pathogène(s)

INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES

- ➡ **Gènes (HGNC)** : à renseigner lors de la caractérisation génétique



## 6. 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><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>Anatomopathologie x</td><td>Clinique x</td><td>Biologique x</td><td>  v</td></tr></table>	Anatomopathologie x	Clinique x	Biologique x	v		
Anatomopathologie x	Clinique x	Biologique x	v				
Maladie rare (Orphanet)	<table><tr><td>Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète</td><td>x   v</td></tr></table>	Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète	x   v				
Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète	x   v						

## 7. Listing des pathologies rares du CRMR MARVU

### ➤ Malformation urogénitale non syndromique

<b>Malformation urogénitale non syndromique de l'homme et de la femme</b>	
<b>Code ORPHA</b>	<b>Maladies rares</b>
431347	Diverticule de l'ouraque
431341	Fistule de l'ouraque
488	Kyste de l'ouraque
431344	Sinus de l'ouraque
237	Duplication de l'urètre
322	Exstrophie vésicale-épispadias
93928	Epispadias isolé
93929	Exstrophie cloacale
93930	Exstrophie vésicale classique
617	Méga-uretère primitif congénital
238650	Méga-uretère primitif congénital avec reflux
238654	Méga-uretère primitif congénital non obstructif sans reflux
544578	Méga-uretère primitif congénital obstructif et refluant
238642	Méga-uretère primitif de l'adulte
238646	Méga-uretère primitif obstructif congénital
105	Atrésie de l'urètre
2970	Syndrome prune belly
435372	Valve de l'urètre antérieur
93110	Valve de l'urètre postérieur
289365	Reflux vésico-urétéral familial
<b>Malformation urogénitale non syndromique de la femme</b>	
<b>Code ORPHA</b>	<b>Maladies rares</b>
603515	Hypospadias féminin isolé
180065	Malformation utérovaginale non syndromique
180151	Malformation vaginale rare
647794	Sinus urogénital persistant isolé
<b>Malformation urogénitale non syndromique de l'homme</b>	
48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents
495879	Agénésie congénitale du scrotum
49	Agénésie pénienne
227	Diphallie
95706	Hypospadias postérieur non syndromique

95707	Micropénis isolé idiopathique
696897	Méga-prépuce congénital
2842	Transposition pénoscrotale

➤ **Malformation urogénitale syndromique**

<b>Malformation urogénitale syndromique</b>	
<b>Code ORPHA</b>	<b>Maladies rares</b>
452	Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales
2508	Syndrome d'agénésie du corps calleux-anomalies génitales
1768	Dysgénésie caudale familiale
3169	Sirénomélie
3027	Syndrome de régression caudale
96263	Syndrome 48,XXXY
10	Syndrome 48,XXYY
99329	Syndrome 48,XYYY
96264	Syndrome 49,XXXXY
138	Syndrome CHARGE
85173	Syndrome IMAGE
1299	Syndrome branchiosquelettogénital
915	Syndrome d'Aarskog-Scott
921	Syndrome d'Abruzzo-Erickson
2745	Syndrome d'Opitz GBBB
495875	Syndrome d'agénésie congénitale du scrotum ou grandes lèvres-malformation cérébelleuse-dystrophie cornéenne-dysmorphie faciale
2487	Syndrome d'anomalie du membre inférieur-hypospadias
3047	Syndrome de blépharophimosis-déficiences intellectuelle type SBBYS
597746	Syndrome de chevauchement des syndromes blépharophimosis-déficiences intellectuelle/génito-patellaire
85201	Syndrome génito-patellaire
2491	Syndrome d'anomalies des membres-anomalies des canaux de Müller
1046	Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales

2211	Syndrome d'hypertélorisme-hypospadias-polysyndactylie
2252	Syndrome d'hypoplasie du radius-pouces triphalangés-hypospadias-progénie
2261	Syndrome d'hypospadias-déficiences intellectuelle type Goldblatt
3411	Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale
2437	Syndrome de Czeizel-Lozonci
2957	Syndrome de Guttmacher
2353	Syndrome de Schilbach-Rott
881	Syndrome de Turner
99413	Syndrome de Turner par anomalies de structure du chromosome X
99226	Syndrome de monosomie x
99228	Syndrome de monosomie x en mosaïque
567502	Syndrome de déficit immunitaire en lymphocytes B-anomalie des membres-malformation urogénitale
1655	Syndrome de dérivés müllériens-lymphangiectasies-polydactylie
597743	Syndrome de microcéphalie-déficiences intellectuelle sévère-anomalies congénitales multiples associé à SETD2
251071	Syndrome de microdélétion 8p23.1
500135	Syndrome de neurones multinuclés-anhydramnios-dysplasie rénale-hypoplasie cérébelleuse-hydranencéphalie
2669	Syndrome de néphrose-surdité-anomalies des voies urinaires et des doigts
3176	Syndrome de spina bifida-hypospadias
3224	Syndrome de surdité-anomalies génitales-synostoses métacarpiennes et métatarsiennes
3341	Syndrome de torticolis-chéloïdes-cryptorchidie
1974	Syndrome faciodigitogénital autosomique récessif
439897	Syndrome léthal foetal d'agénésie/hypoplasie cérébro-réno-génito-urinaire
684305	Syndrome neuro-oculo-cardio-génito-urinaire



## Plus d'informations

### Site NeuroSphinx

<https://neurosphinx.com/>

**Rafik MANSOURI**

Chef de projets NeuroSphinx  
rafik.mansouri@aphp.fr

### Site BNDMR

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

