

Guide de codage du diagnostic

Maladies respiratoires rares



En quoi ce guide de codage peut vous être utile ?

Ce guide est mis à disposition des centres de référence et de compétence du réseau RespiFIL pour un codage homogène des données maladies rares. Vous y trouverez :

Les bonnes pratiques de codage

- ✓ [Les différents niveaux d'assertion de diagnostic](#)
- ✓ [Les investigations réalisées, les codes Orphanet](#)
- ✓ [La description clinique](#)
- ✓ [Coder l'errance diagnostique](#)
- ✓ [Les spécificités des DPI \(Dossier Patient Informatisé\)](#)

Les impasses diagnostiques

- ✓ [Définition : Impasse diagnostique](#)
- ✓ [Coder un patient en impasse diagnostique](#)

Le codage des maladies respiratoires rares (RespiFIL)

- ✓ [Le codage des maladies pulmonaires rares \(OrphaLung\)](#)
- ✓ [Le codage de l'hypertension pulmonaire \(PulmoTension\)](#)
- ✓ [Le codage des maladies respiratoires rares \(RespiRare\)](#)

La foire aux questions (FAQ)

1

Les bonnes pratiques de codage

Les différents niveaux d'assertion du diagnostic

Statut actuel du diagnostic définition de chacun des items :

En cours

Le diagnostic est en **phase précoce d'investigation**. Aucune pathologie n'est suspectée, ou avec un degré de certitude très faible.

Probable

Le diagnostic est **fortement suspecté**, mais l'évolution de l'enfant et/ou des examens complémentaires sont nécessaires pour le confirmer.

Confirmé

Le diagnostic a été **confirmé par une méthode à préciser**. En fonction des pathologies, l'examen permettant de confirmer le diagnostic diffère (clinique, imagerie, génétique).

Indéterminé

L'ensemble des investigations réalisées (clinique, imagerie, génétique) n'ont pas permis de poser un diagnostic. Le patient est actuellement en **impasse diagnostique**.



*Il est **impératif** de choisir le niveau de diagnostic qui correspond à la situation réelle du patient.
A chaque activité, faire évoluer le statut du diagnostic en fonction de la clinique et des résultats des examens réalisés.*

Les investigations réalisées

Type d'investigation(s) réalisée(s)



Clinique



Biologique



Imagerie



Explorations
fonctionnelles



Anatomopathologie



Génétique

Si le diagnostic est :

En cours

Je note les examens réalisés

Probable

Je note les examens réalisés

Confirmé

Je note uniquement l'examen confirmant le diagnostic

Indéterminé

Je note uniquement l'examen le plus pointu réalisé

Les codes Orphanet

Maladie rare (Orphanet)

limitée aux codes Orphanet des **maladies** ou **sous-type de maladies**.

Groupe de maladies → Maladie → Sous-type Maladie

Diagnostic
« probable » ou « confirmé »

Il existe un code Orphanet pour la maladie :

- Je **saisis** le code dans le champ Maladie rare (Orphanet).

Il n'existe pas de code Orphanet pour la maladie :

- Je laisse **vide** le champ Maladie rare (Orphanet).
- Je peux saisir le code Orphanet du **groupe** de la maladie dans la **description clinique uniquement**.

Diagnostic
« en cours » ou « indéterminé »

- Je laisse **vide** le champ Maladie rare (Orphanet).
- S'il existe un code Orphanet du **groupe de la maladie**, je le saisiss dans la **description clinique**.



En savoir + sur les codes Orphanet des diagnostics : <http://lord.bndmr.fr>

La description clinique

Description clinique

- Il faut coder les **signes cliniques pertinents** pouvant expliquer la prise en charge dans le centre maladies rares
- La description clinique et les signes atypiques peuvent être renseignés avec différentes terminologies :

Human Phenotype Ontology (HPO) (anglais, français)

CIM-10

Orphanet

London Dysmorphology DataBase (LDDDB), décoché par défaut

HPO

CIM-10

ORPHA

LDDDB-fr



Privilégiez les termes HPO, CIM10 et Orphanet (groupe)



En savoir + sur les terminologies des signes cliniques :

- Human Phenotype Ontology (HPO) : <https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000001>
- CIM-10 : <https://icd.who.int/browse10/2008/fr#/>

Coder l'errance diagnostique

L'errance diagnostique correspond à la période entre la **date d'apparition des premiers symptômes** et la **date de diagnostic**.

Âge aux premiers signes *

Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé

ans et mois

Âge au diagnostic *

Anténatal À la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé

ans et mois

- En sélectionnant « postnatal » le champ « âge » apparaît. Il est obligatoire.
- Un âge approximatif est préférable à une absence de remplissage.
- Le choix de l'item « non déterminé » est réservé aux porteurs sains pour l'âge aux premiers signes, et aux patients en cours de diagnostic pour l'âge au diagnostic.

Les spécificités des DPI (Dossier Patient Informatisé)



- Informations administratives pré-saisies
- S'intègre dans les outils du quotidien, pas de double saisie



- Ergonomie différente selon DPI
- Intitulés des items peuvent **différer** de ceux de BaMaRa
- **Saisie complète indispensable** : si un item obligatoire est non complété, les données ne migrent pas correctement vers BaMaRa

DPI Orbis – AP-HP

Informations sur le diagnostic de la maladie rare

Statut du diagnostic* :	Date	Type diagnostic	Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre* :
	06/10/2020	Confirmé	Approprié

Code CIM 10 de MR :

Autres diagnostics :

Code ORPHANET* : Détresse respiratoire aigüe néonatale par déficit en SP-B (MR217563)

DPI EASILY – HCL

Diagnostic

Diagnostics #1 X

Statut actuel du diagnostic* confirmé probable en cours non déterminé

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

Maladie rare (Orphanet)* ORPHA 217560: Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson - Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson

Description clinique

Signes atypiques HPO 0002789: Tachypnée

Informations génétiques complémentaires (optionnel)

2

Les impasses diagnostiques

Définition de l'impasse diagnostique

Un patient est considéré en **impasse diagnostique** lorsque **l'ensemble des investigations réalisées n'ont pas permis de poser un diagnostic.**

Elle concerne les patients atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue.



Examens réalisés :

- ✓ Clinique
- ✓ Biologique
- ✓ Imagerie
- ✓ Biopsie
- ✓ Génétique, etc.

Coder un patient en impasse diagnostique

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	----------	--------------------

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

* génétique

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

* Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
* Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

- Je note les **investigations réalisées**,
- Je précise le **type d'analyses génétiques (si concerné)**

- Je **ne saisis pas de diagnostic** dans le champ maladie rare (Orphanet)
- Je peux détailler les signes cliniques dans la description clinique.
- **Réévaluation régulière** par l'équipe de génétique en fonction des avancées des connaissances et des techniques

3

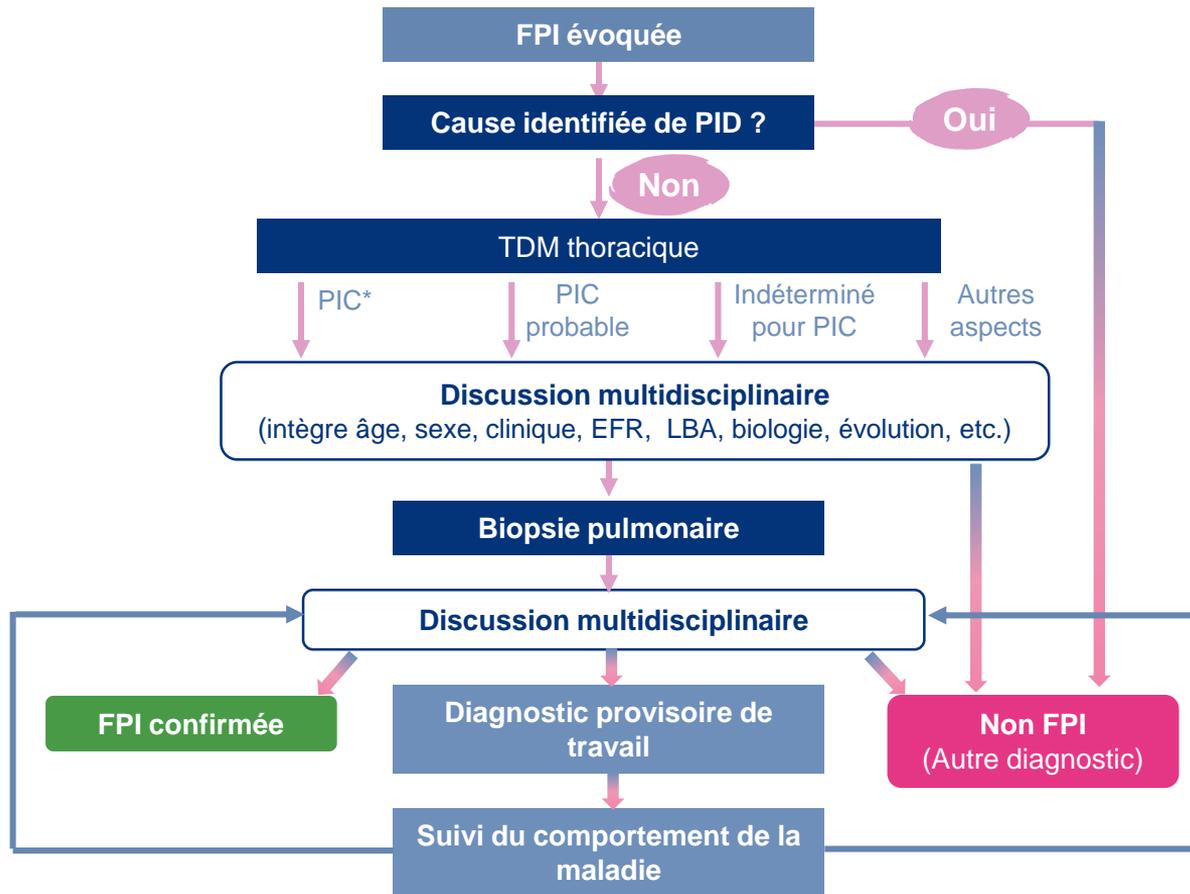
Le codage des maladies pulmonaires rares



OrphaLung

*Centre de Référence
Maladies Pulmonaires Rares*

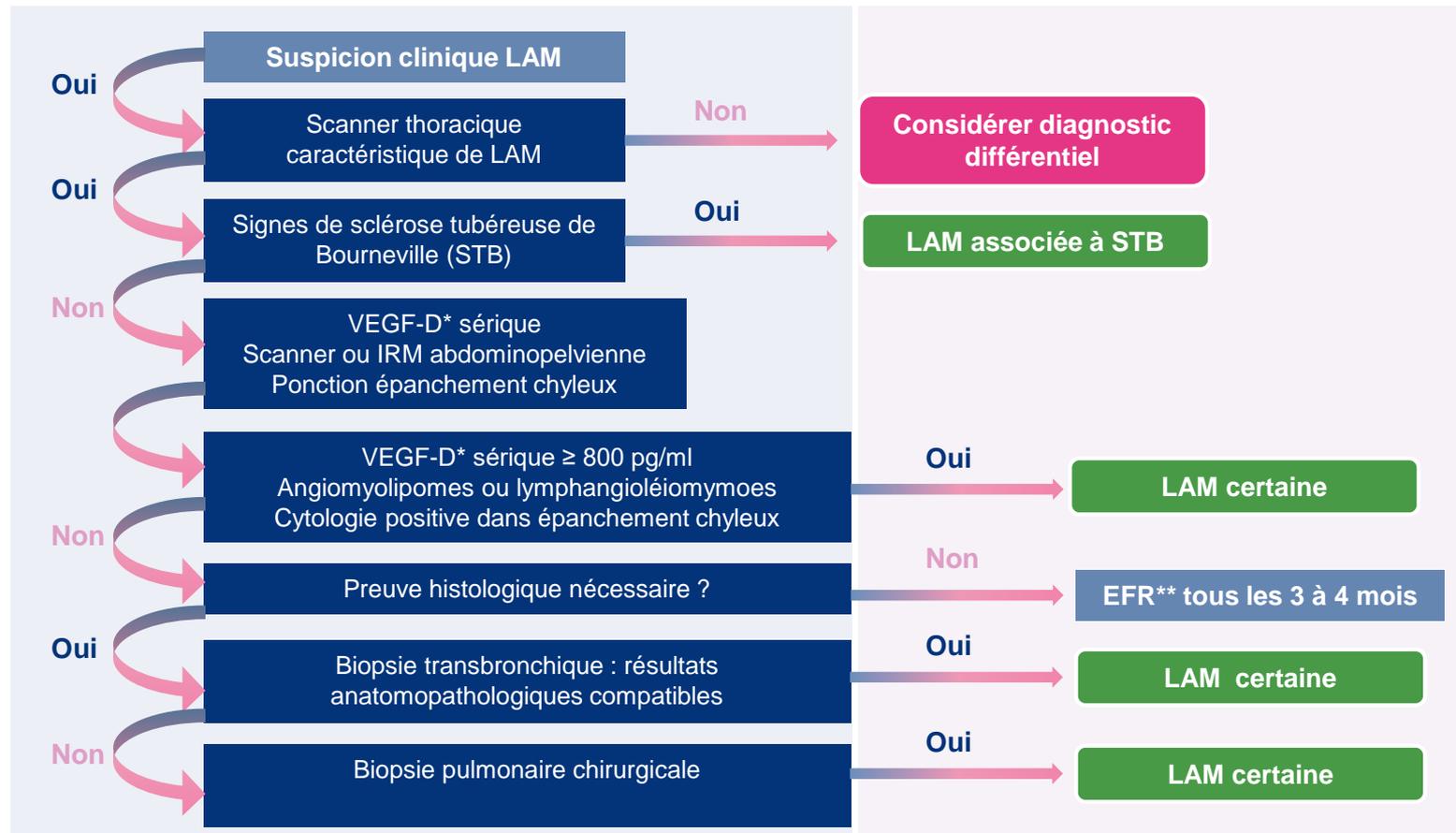
Le **SUPPORT** au diagnostic de la fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)



*PIC : Pneumopathie interstitielle commune

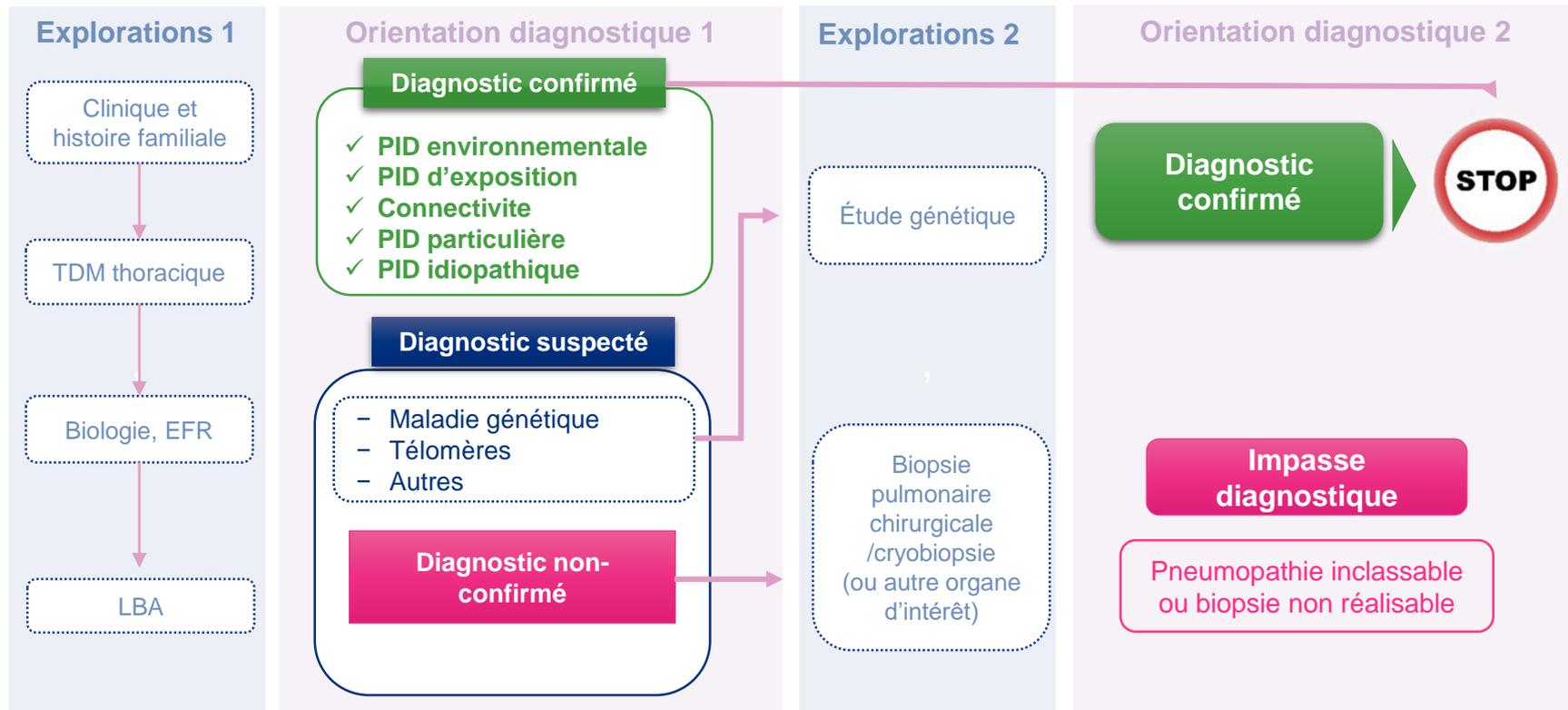
Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Pr Vincent Cottin et le groupe OrphaLung du PNDS FPI 2021

Le **SUPPORT** au diagnostic de la lymphangioliéiomyomatose (LAM)



*VEGF-D : facteur de croissance endothélial vasculaire D, EFR : explorations fonctionnelles respiratoires

Le **SUPPORT** au diagnostic des pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'adulte



Les codes Orphanet des maladies pulmonaires rares (OrphaLung) (1/3)

Maladies des voies respiratoires

1164	Aspergillose broncho-pulmonaire allergique
178320	Agression pulmonaire aiguë
60033	Bronchiectasie idiopathique
1303	Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif
60	<u>Déficit en alpha-1-antitrypsine</u>
244	Dyskinésie ciliaire primitive (DCP)
90060	Hémorragie alvéolaire diffuse
2140	Hernie de coupole diaphragmatique
60026	Hyperplasie lymphoïde nodulaire pulmonaire
586	Mucoviscidose
60032	Papillomatose respiratoire récurrente (PRR)
90066	Pneumonie due à une infection à <i>Pseudomonas a.</i>
36238	Pneumonie nécrosante staphylococcique
2903	Pneumothorax spontané familial
90291	Sclérodermie systémique
220393	Sclérose systémique cutanée diffuse
220402	Sclérose systémique cutanée limitée
220407	Sclérose systémique limitée
99803	Syndrome de Haddad
3167	Syndrome de Siegler-Brewer-Carey
3471	Syndrome de Young
140896	Syndrome respiratoire aigu sévère
3348	Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique
3389	Tuberculose

Insuffisance respiratoire

505395	Dysfonction diaphragmatique induite par la ventilation mécanique
661	Syndrome d'Ondine

Autres maladies respiratoires

439881	Bronchite plastique
449266	Empyème pleural
454836	Grippe aviaire
289877	Hyperammoniémie transitoire du nouveau-né
411703	Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques
228426	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch
505248	Mucopolysaccharidose-like avec cardiopathie congénitale et atteintes hématopoïétiques
330012	Œdème pulmonaire de haute altitude
217080	Prévention des infections fongiques pulmonaires chez les patients à risque
247522	Syndrome de dyskinésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire
576074	Syndrome respiratoire du Moyen-Orient
439881	Bronchite plastique

Les codes Orphanet des maladies pulmonaires rares (OrphaLung) (2/3)

Pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'adulte

182095 (G) <i>Pneumopathie interstitielle</i>	264745 (G) <i>Pneumopathie interstitielle secondaire spécifique de l'adulte associée à une maladie systémique</i>
538 Lymphangioliéiomyomatose	797 Sarcoïdose
747 Protéïnose alvéolaire pulmonaire auto-immune	81 Syndrome des antisynthétases
122 Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	264757 (G) <i>Pneumopathie interstitielle de l'enfance et de l'adulte</i>
70578 Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	264762 (G) <i>Pneumopathie interstitielle primaire de l'enfance et de l'adulte</i>
98300 (G) <i>Pneumonie interstitielle idiopathique</i>	99931 Hémosidérose pulmonaire idiopathique
2032 Fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)	264930 (G) <i>Pneumopathie interstitielle primaire de l'enfant et de l'adulte due à une anomalie de la structure alvéolaire</i>
1302 Pneumopathie organisée cryptogénique	217566 Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant
79126 Pneumopathie interstitielle aiguë	440392 Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C
79127 Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle	182101 (G) <i>Pneumonie à éosinophiles idiopathique</i>
79128 Pneumopathie interstitielle lymphocytaire	2902 Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles
91364 Pneumonie interstitielle non spécifique	724 Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë
98852 Pneumonie interstitielle desquamative	264944 (G) <i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfance et de l'adulte</i>
300564 Syndrome d'emphysème-fibrose pulmonaire	99930 Hémosidérose pulmonaire secondaire
494428 Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	99932 Syndrome de Heiner
182098 (G) <i>Pneumoconiose</i>	264949 (G) <i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfant et de l'adulte associée à une maladie systémique</i>
2302 Intoxication à l'amiante	375 Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire
133 Béryllose chronique	182104 (G) <i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfant et de l'adulte associée à une maladie du tissu conjonctif</i>
210136 Syndrome de fibrose pulmonaire-hyperplasie hépatique-hypoplasie de la moelle osseuse	809 Connectivite mixte
221043 Syndrome de poïkilodermie héréditaire	

Les codes Orphanet des maladies pulmonaires rares (OrphaLung) (3/3)

Pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'adulte

264968 (G)	<i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfant et de l'adulte associée à une maladie métabolique</i>	727	Polyangéite microscopique
646	Maladie de Niemann-Pick type C	900	Granulomatose avec polyangéite
216972	Maladie de Niemann-Pick type C, forme périnatale sévère	264984 (G)	<i>Pneumopathie interstitielle secondaire liée à l'environnement</i>
216986	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique de l'adulte	31740 (G)	<i>Alvéolite allergique extrinsèque</i>
77259	Maladie de Gaucher type 1	99907	Alvéolite allergique domestique
264973 (G)	<i>Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfant et de l'adulte associée à une vascularite systémique</i>	99909 (G)	<i>Alvéolite allergique professionnelle</i>
91138	Vascularite cryoglobulinémique	99906	Maladie du poumon du fermier
93554	Cryoglobulinémie mixte type II	99908	Maladie du poumon d'éleveur d'oiseaux
93555	Cryoglobulinémie mixte type III	264978	Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations
156152 (G)	<i>Vascularite associée aux anticorps antineutrophiles cytoplasmiques</i>	420259	Protéinoase alvéolaire pulmonaire secondaire
183	Granulomatose éosinophilique avec polyangéite		

- **(G) Groupe de maladies** (ne peut être considéré comme un diagnostic confirmé/probable)
- **Maladie**

Exemples de codage : Déficit en alpha-1-antitrypsine

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) * Biologique Exploration fonctionnelle

Maladie rare (Orphanet) Déficit en alpha-1-antitrypsine x ▾

Description clinique Emphysème ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les investigations ayant permis le diagnostic.
- Je note « Déficit en alpha-1-antitrypsine » dans le champ maladie rare.
- J'indique les symptômes évocateurs de la maladie dans la description clinique



Le code Orphanet pour cette pathologie : 60

Exemples de codage : Fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)

1. Aux premières consultations

+ Diagnostic #1

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) * × Clinique × Imagerie × Exploration fonctionnelle × Biologique

Maladie rare (Orphanet) Fibrose pulmonaire idiopathique × ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC) ▾

- Mon diagnostic est **probable**.
- J'indique les investigations réalisées
- Je note « fibrose pulmonaire idiopathique » dans le champ maladie rare.
- Réévaluer régulièrement et confirmer le diagnostic.

2. À la confirmation du diagnostic

+ Diagnostic #1

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) * × Anatomopathologie × Autre

Précisez le type DMD

Maladie rare (Orphanet) Fibrose pulmonaire idiopathique × ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC) ▾

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les investigations ayant permis le diagnostic (biopsie et discussion multidisciplinaire - DMD).
- Je note « fibrose pulmonaire idiopathique » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 2032

Exemples de codage : Lymphangioliéiomyomatose (LAM)

1. Aux premières consultations

+ Diagnostic #1

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) * Clinique Imagerie Exploration fonctionnelle

Maladie rare (Orphanet) Lymphangioliéiomyomatose x ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **probable**.
- J'indique les investigations réalisées
- Je note « Lymphangioliéiomyomatose » dans le champ maladie rare.
- Réévaluer régulièrement et confirmer le diagnostic.

2. À la confirmation du diagnostic

+ Diagnostic #1

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) * Imagerie Autre

Précisez le type Dosage du VEGF-D

Maladie rare (Orphanet) Lymphangioliéiomyomatose x ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les investigations ayant permis le diagnostic (dosage VEGF-D et l'imagerie).
- Je note « Lymphangioliéiomyomatose » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 538

4

Le codage de l'hypertension pulmonaire



PulmoTension
Centre de Référence de
l'Hypertension Pulmonaire

Les codes Orphanet de l'hypertension pulmonaire (PulmoTension)

Hypertension pulmonaire (HTP)

71198 (G)	<i>Hypertension pulmonaire rare</i>
70591	<u>Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique</u>
182090 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire</i>
422	<u>Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale</u>
275766	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique
275777	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire
275786 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire médicamenteuse ou toxique</i>
275791 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une autre maladie</i>
275798 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une connectivite</i>
275803 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une maladie cardiaque congénitale</i>
97214	Syndrome d'Eisenmenger
275808 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une infection VIH</i>
275813 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une hypertension portale</i>
275823 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une schistosomiase</i>
275828 (G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une anémie hémolytique chronique</i>
275837 (G)	<i>Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie</i>
275844 (G)	<i>Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée</i>
275853 (G)	<i>Syndrome avec une hypertension pulmonaire comme manifestation majeure</i>
52047	Syndrome de Braddock
363694	Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alcalose
431353 (G)	<i>Maladie veino-occlusive pulmonaire et/ou hémangiomatose capillaire pulmonaire</i>
31837	<u>Maladie veino-occlusive pulmonaire</u>
199241	Hémangiomatose capillaire pulmonaire

- (G) Groupe de maladies (ne peut être considéré comme un diagnostic confirmé/probable)
- Maladie

Exemples de codage : Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique (HTP-TEC)

Classification des hypertensions pulmonaires 2018 : groupe 4

+ Diagnostic #1

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

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

Précisez le type
cathétérisme cardiaque droit

Maladie rare (Orphanet)
Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique *

Description clinique ▼

Signes atypiques ▼

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « Autres » (en référence au cathétérisme cardiaque droit) pour les investigations réalisées.
- Je note « Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 70591

Exemples de codage : Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) idiopathique/familiale

Classification des hypertensions pulmonaires 2018 : groupe 1 (sauf 1.6)

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *
 En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Précisez le type

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « Autres » (en référence au cathétérisme cardiaque droit) pour les investigations réalisées.
- Je note « hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) idiopathique/familiale » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 422

Exemples de codage : Maladie veino-occlusive pulmonaire (MVOP)

Classification des hypertensions pulmonaires 2018 : groupe 1.6

+ Diagnostic #1

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *
× Autre

Précisez le type
cathétérisme cardiaque droit

Maladie rare (Orphanet)
Maladie veino-occlusive pulmonaire × ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « Autres » (en référence au cathétérisme cardiaque droit) pour les investigations réalisées.
- Je note « Maladie veino-occlusive pulmonaire » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 31837

Exemples de codage :

Sarcoïdose associée à l'hypertension pulmonaire

+ Diagnostic #1

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

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

Précisez le type cathétérisme cardiaque droit

Maladie rare (Orphanet) Sarcoïdose x ▾

Description clinique * Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic de sarcoïdose est **confirmé**.
- Je note les investigations réalisées permettant le diagnostic de l'hypertension pulmonaire.
- Je note le groupe de maladies « hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée (code Orphanet 275844) » dans la description clinique.



Si le code Orphanet existe uniquement pour le Groupe de maladies :

- je laisse le champ maladie rare (Orphanet) vide.
- je peux saisir le groupe (G) de maladie dans la description clinique.

Exemples de codage : Hypertension artérielle pulmonaire avec ou sans code Orphanet correspondant

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Précisez le type

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- Je note « Autres » (en référence au cathétérisme droit) pour les investigations réalisées.
- Je note le groupe de maladies « hypertension artérielle pulmonaire associée à une autre maladie (**code Orphanet 275791**) » dans la description clinique.



Si le code Orphanet existe uniquement pour le Groupe de maladies :

- je laisse le champ maladie rare (Orphanet) vide.
- je peux saisir le groupe (G) de maladie dans la description clinique.

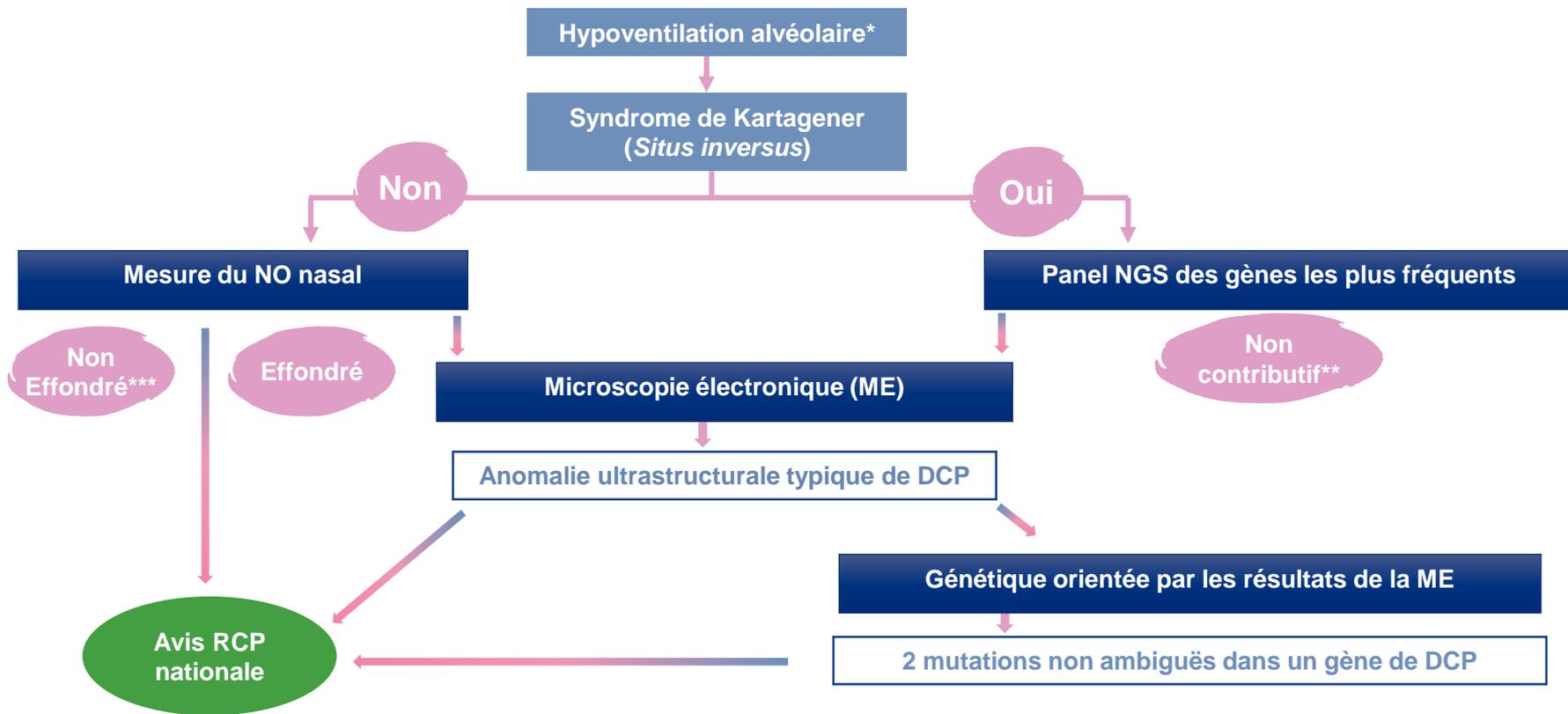
5

Le codage des maladies respiratoire rares

RespiRare

CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES RESPIRATOIRES RARES

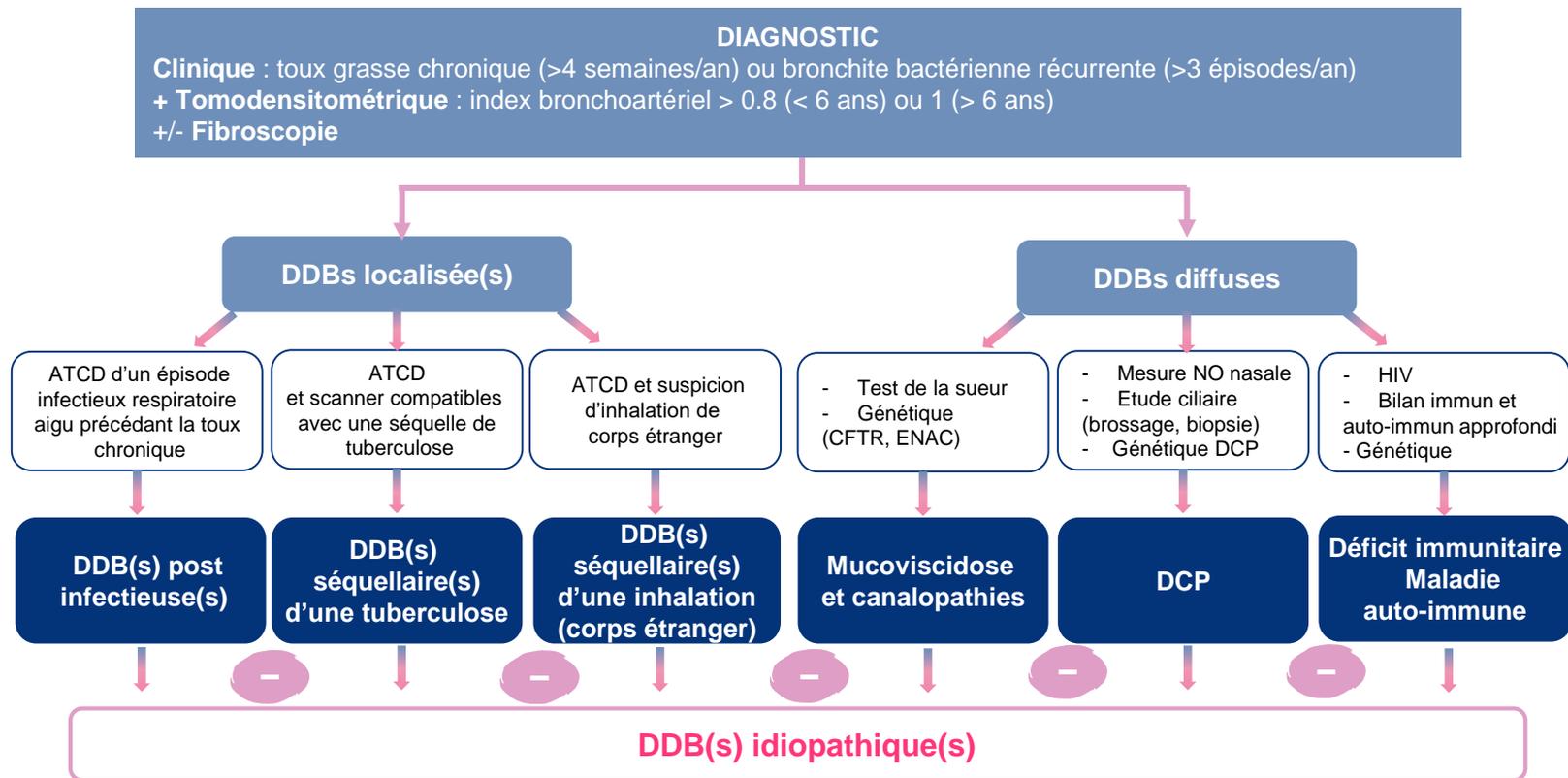
Le **SUPPORT** au diagnostic des dyskinesies ciliaires primitives (DCP)



* Chez l'enfant : bronchite chronique, rhinite chronique, OSM, détresse respiratoire néonatale. Chez l'adulte : DDB, sinusite chronique, OSM, trouble de la fertilité, ** Absence de 2 mutations clairement pathologique dans un gène de DCP, *** Contrôlé au moins 2 fois dans de bonnes conditions

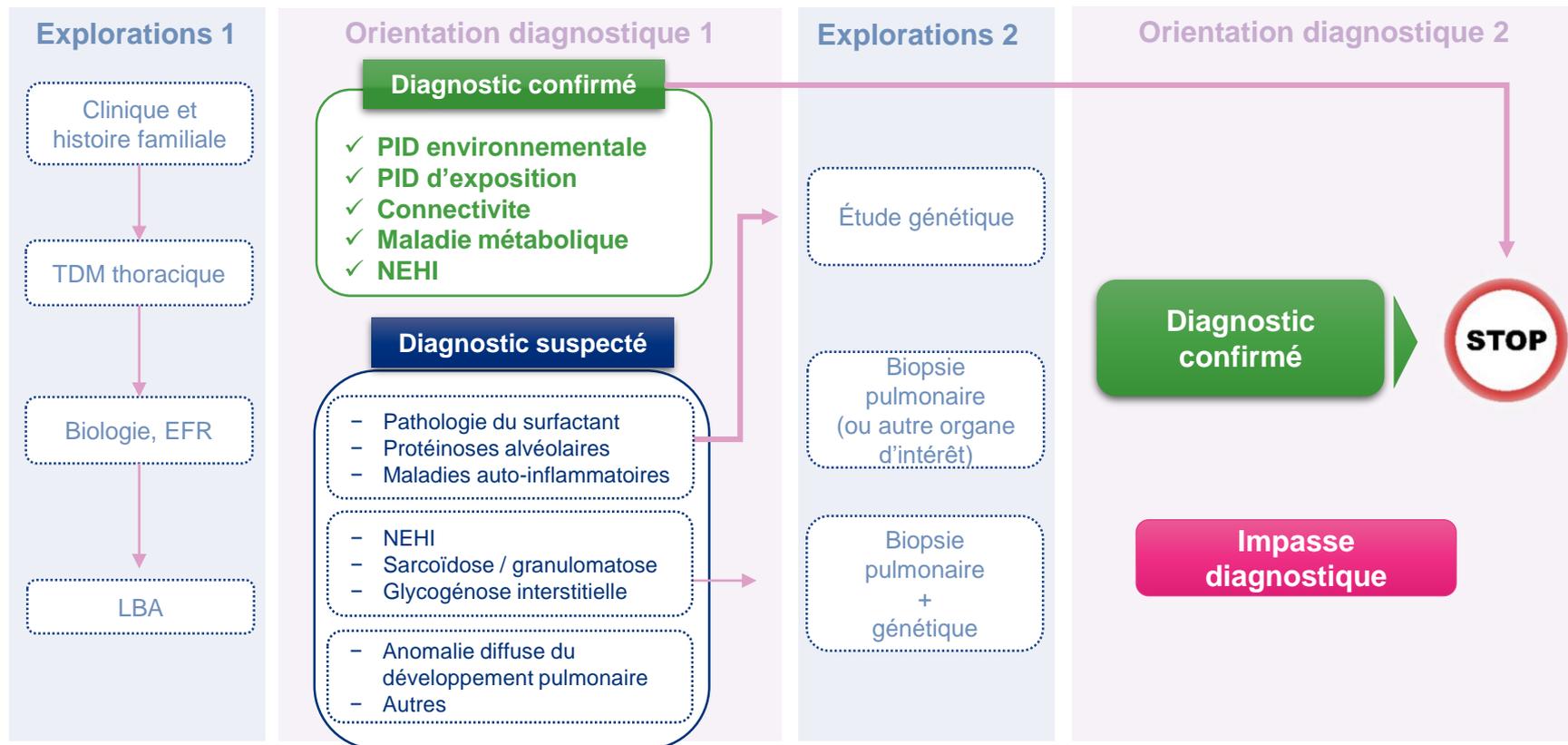
Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Dr Guillaume Thouvenin, Pr Bernard Maitre, Pr Philippe Reix, Dr Aline Tamalet, Pr Jean François Papon, Dr Emilie Bequignon, Dr André Coste, Dr Estelle Escudier, Dr Marie Legendre au nom du groupe DCP Respirare

Le **SUPPORT** au diagnostic des dilatations des bronches idiopathiques (DDB)

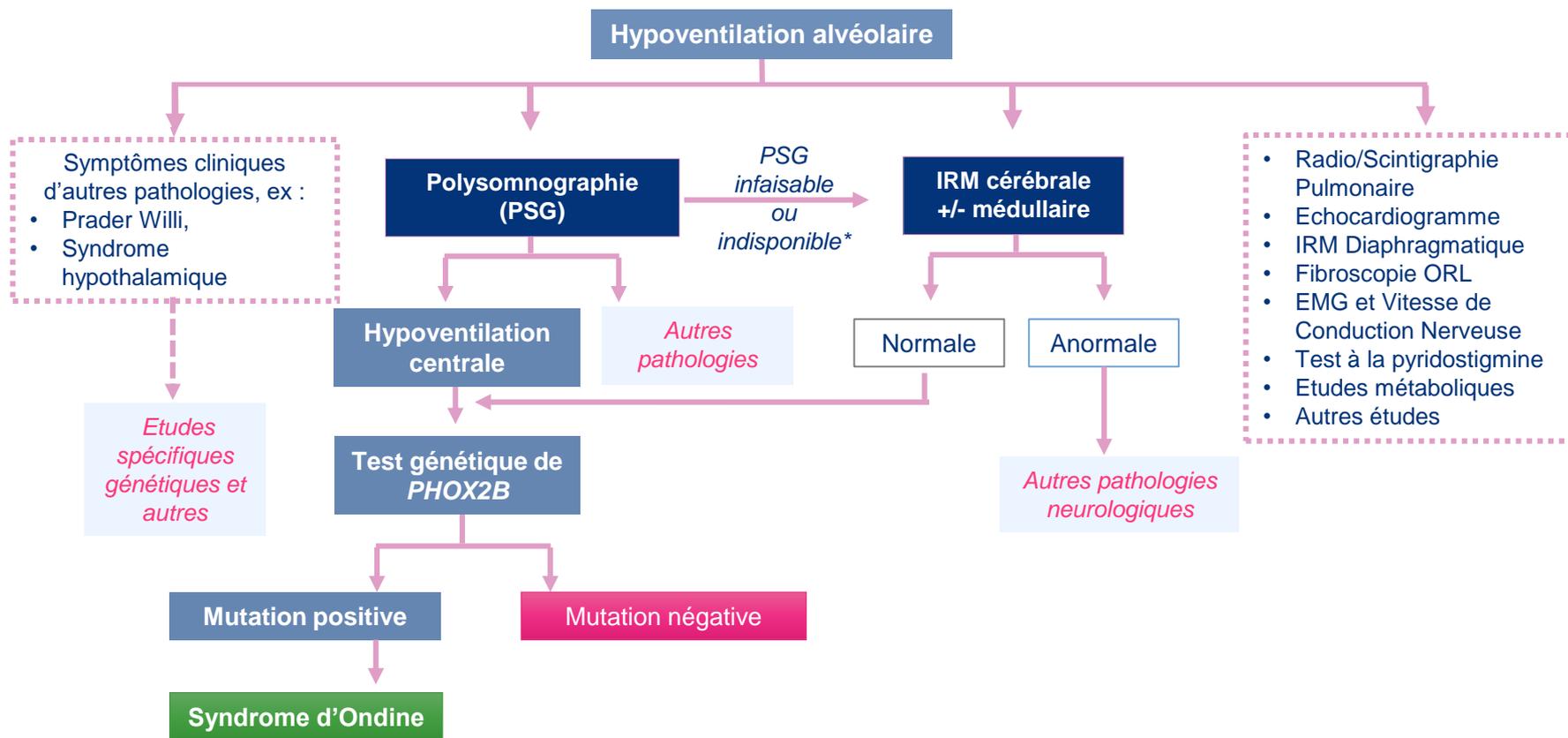


Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Pr Jean-Christophe Dubus, Pr Ralph Epaud, Dr Véronique Houdouin, Dr Nadia Nathan, Dr Guillaume Thouvenin

Le **SUPPORT** au diagnostic des pneumopathies interstitielles diffuses (PID) de l'enfant



Le **SUPPORT** au diagnostic du syndrome d'Ondine (1/2)



* Ventilodépendance ou PSG non disponible

Réalisé par le groupe de travail sur l'action 1.7 PNMR 3 : Pr Christian Straus, Dr Jessica Taytard, Dr Ha Trang

Le **SUPPORT** au diagnostic du syndrome d'Ondine (2/2)

En cours

Diagnostic en cours, **phase précoce d'investigation**. Aucun résultat d'examen n'est revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible.

Probable

L'hypothèse 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 :

- **Polysomnographie (PSG)** incluant la mesure de PCO₂ artérielle ou veineuse ou transcutanée ou de fin d'expiration
- **Etude génétique de PHOX-2B**

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.

Les codes Orphanet des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Anomalies du développement pulmonaire

98729 (G)	<i>Anomalie congénitale des veines pulmonaires</i>
99078	Anomalie de Neuhauser
264688	Chylothorax congénital
210122	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale
431353 (G)	<i>Maladie veino-occlusive pulmonaire et/ou hémangiomatose capillaire pulmonaire</i>
99083	Hypoplasie des artères pulmonaires
2414	Lymphangiectasie pulmonaire congénitale
774	Télangiectasie hémorragique héréditaire (Maladie de Rendu Osler)
185	Syndrome du cimenterre
156252 (G)	<i>Anomalie de la trachée</i>
141127	Sténose trachéale congénitale
95430	Trachéomalacie congénitale
182111 (G)	<i>Malformation respiratoire</i>
3346	Agénésie de la trachée
984	Agénésie pulmonaire
98043 (G)	<i>Malformation du diaphragme ou de la paroi abdominale</i>
1928	Emphysème lobaire congénital
2140	Hernie diaphragmatique congénitale
2257	Hypoplasie pulmonaire primitive
2357	Kyste bronchogénique
2444	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires (MAKP)
2903	Pneumothorax spontané familial
3161	Séquestration pulmonaire congénitale
887	Syndrome de VACTER

Insuffisance respiratoire

275791(G)	<i>Hypertension artérielle pulmonaire associée à une autre maladie</i>
404521	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire de type 2
98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1
99981	Apnée du prématuré
70590	Apnée infantile
1143	Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique
98896	Dystrophie musculaire de Duchenne
422	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique et/ou familiale
275837 (G)	<i>Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie</i>
70588	Syndrome d'aspiration méconiale
2373	Laryngomalacie congénitale
137577	Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale
268882	Malformation d'Arnold Chiari type 1
1136	Malformation d'Arnold Chiari type 2
589	Myasthénie auto-immune
171439	Myopathie némaline de l'enfant
718	Syndrome de Pierre Robin isolé
293987	Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide - dysfonctionnement hypothalamique - hypoventilation - dysautonomie
505395	Dysfonction diaphragmatique induite par la ventilation mécanique
661	Syndrome d'Ondine
870	Trisomie 21

Les codes Orphanet des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Maladies des voies respiratoires

1164	Aspergillose broncho-pulmonaire allergique
60033	Bronchiectasie (dilatation des bronches) idiopathique
1303	Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif
79127	Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle
244	Dyskinésie ciliaire primitive
70589	Dysplasie bronchopulmonaire
60	Déficit en alpha-1-antitrypsine
586	Mucoviscidose
101063	Situs inversus total

Pneumopathies interstitielles diffuses-PID de l'enfant

31740 (G)	<i>Alvéolites allergiques extrinsèques</i>
99907	Alvéolite allergique domestique
217566	Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant
182095 (G)	<i>Pneumopathie interstitielle</i>
264709 (G)	<i>PID spécifique de l'enfance associée à une vascularite systémique</i>
761	Vascularite à immunoglobulines A
98300 (G)	<i>Pneumonie interstitielle idiopathique</i>
809	Connectivite mixte
93672	Dermatomyosite juvénile
2032	Fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)
217557	Glycogénose interstitielle pulmonaire
900	Granulomatose avec polyangéite

Pneumopathies interstitielles diffuses-PID de l'enfant

90060	Hémorragies alvéolaires diffuse
99931	Hémosidérose pulmonaire idiopathique
79430	Syndrome de Hermansky-Pudlak
389 (G)	<i>Histiocytose Langheransienne</i>
217560	Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson
93552	Lupus érythémateux disséminé de l'enfant
355	Maladie de Gaucher
77293	Maladie de Niemann-Pick B
646	Maladie de Niemann-Pick C
60025	Microolithiase pulmonaire alvéolaire
2902	Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles
440402	Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3
217563	Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B
440392	Pneumopathie interstitielle diffuse par déficit en SP-C
264978	Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations
404580 (G)	<i>Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire</i>
440427	Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce
747	Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune
264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire
420259	Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire
797	Sarcoïdose
90291	Sclérodémie systémique

Exemples de codage : Alvéolite allergique domestique

+ Diagnostic #1

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *
* Clinique * Biologique * Imagerie * Exploration fonctionnelle
* Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)
Alvéolite allergique domestique * ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC)

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les explorations ayant permis le diagnostic.
- Je note « alvéolite allergique domestique » dans le champ maladie rare



Le code Orphanet pour cette pathologie : 99907

Exemples de codage :

Détresse respiratoire aiguë du nouveau-né par déficit en protéine B du surfactant

1. Aux premières consultations

+ Diagnostic #1

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) * * Clinique * Biologique * Imagerie

Maladie rare (Orphanet) Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B x v

Description clinique v

- Mon diagnostic est **probable**.
- J'indique les investigations réalisées.
- Je note « Détresse respiratoire aiguë du nouveau-né par déficit en protéine B du surfactant » dans le champ maladie rare.
- Réévaluer régulièrement et confirmer le diagnostic.

Le code Orphanet pour cette pathologie : 217563

2. À la confirmation du diagnostic par la génétique

+ Diagnostic #1

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

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

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) * Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes) * Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet) Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en protéine B du surfactant x v

Description clinique v

Signes atypiques v

Gènes (HGNC) * SFTPB

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique les explorations ayant permis le diagnostic.
- Je note « le diagnostic » dans le champ maladie rare
- J'identifie le gène SFTPB et/ou les informations génétiques complémentaires.



Exemples de codage : Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson (NEHI)

1. Aux premières consultations

+ Diagnostic #1

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) * * Clinique * Imagerie

Maladie rare (Orphanet) Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson x ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC) ▾

- Mon diagnostic est **probable**.
- J'indique les investigations réalisées.
- Je note «Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson (NEHI) » dans le champ maladie rare.
- Réévaluer régulièrement et confirmer le diagnostic.

2. À la confirmation du diagnostic en anatomopathologie

+ Diagnostic #1

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

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

Maladie rare (Orphanet) Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson x ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques ▾

Gènes (HGNC) ▾

- Mon diagnostic est **confirmé**.
- J'indique l'exploration ayant permis le diagnostic.
- Je note « hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson » dans le champ maladie rare.



Le code Orphanet pour cette pathologie : 217560

6

Foire aux questions (FAQ)

Foire aux questions



Il n'existe pas de code Orphanet de maladie correspondant au diagnostic confirmé de mon patient, comment faire pour le coder correctement ?

- Si aucune maladie ou aucun sous-type ne correspond à votre patient, il faut laisser le champ « maladie rare (Orphanet) » vide. En revanche, il est fortement recommandé d'ajouter le code groupe de la maladie dans la description clinique.
- Il faudra signaler la maladie manquante à la filière, qui se chargera de rassembler les demandes et de contacter Orphanet ou la BNDMR.



Lorsqu'un patient présente plusieurs malformations ou signes cliniques. Dois-je créer plusieurs diagnostics ?

- Dans le cas où la maladie respiratoire rare est dans le cadre d'un syndrome, il faut indiquer le syndrome en tant que diagnostic, et mettre dans la description clinique, les signes respiratoires.

Exemple : l'hémorragie alvéolaire dans la trisomie 21. Tous les enfants porteurs de trisomie 21 ne sont pas inclus dans RespiRare, c'est l'hémorragie alvéolaire de certains de ces patients qui justifie leur inclusion.

- Dans le cas où les deux maladies n'ont pas de lien entre elles, il faut créer 2 diagnostics.

Exemple : patient hémophile (Filière MHEMO) présentant une fibrose pulmonaire idiopathique (FPI) (Filière RespiFIL) :

Diagnostic 1 : Maladie rare (Orphanet) = Hémophilie

Diagnostic 2 : Maladie rare (Orphanet) = FPI



Après avoir réalisé toutes les investigations, je ne trouve pas de diagnostic pour mon patient. Dois-je modifier le statut du diagnostic ?

OUI. Il faudra mettre le diagnostic « indéterminé ». Cela permettra d'identifier les patients en impasse diagnostique.



Doit-on différencier la sarcoïdose pédiatrique de la sarcoïdose débutant à l'âge adulte ?

NON. Le code Orphanet utilisé doit être le même : 797. C'est l'âge aux premiers signes qui permettra d'identifier s'il s'agit d'un début pédiatrique.

Foire aux questions



Comment m'inscrire à BaMaRa ?

- **Afin de pouvoir correctement saisir les données, il est important que tous les médecins des centres maladies rares disposent d'un compte personnel dans BaMaRa**
- Inscription sur https://demobamara.bndmr.fr/register/creez_votre_compte_bamara
- Il est impératif d'utiliser une adresse mail professionnelle (= identifiant)
- Attention, il est interdit de partager un même compte entre plusieurs personnes
- Il faut bien définir le centre maladies rares de rattachement. Si vous travaillez dans plusieurs centres, il faut indiquer tous les centres concernés au moment de l'inscription.
- Une fois le formulaire complété, cliquez sur s'inscrire. Un email vous sera envoyé pour confirmer votre demande de création de compte
- Le gestionnaire de compte de l'hôpital validera ensuite la demande de création de compte et vous recevrez un mail confirmant l'activation du compte. Cette procédure peut prendre quelques jours (en général moins de 48h).

BaMaRa

Collectez, suivez et analysez vos données
maladies rares

CRÉEZ VOTRE COMPTE

Civilité

Prénom

Nom

Téléphone professionnel 0123456789

vous.email@professionnel.com

Mot de passe

Confirmer le mot de passe

Quelle profession occupez-vous ?

Dans quel hôpital exercez-vous ?

J'ai lu et j'accepte les conditions générales d'utilisation

S'inscrire

Vous avez déjà un compte ? [Connectez-vous](#)



Plus d'informations :



Internet

Site RespiFIL :

<https://respifil.fr/professionnels/donnees-de-sante-maladies-rares/>

Site BNDMR :

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



Equipe
RespiFIL

Thelma ARCELIN

Chargée de mission

(formation BaMaRa, lien BNDMR,
codes Orphanet, questions diverses)

thelma.arcelin@aphp.fr

Sabrina BOUATIA

Attachée de recherche clinique

(soutien à la saisie, monitoring
des données)

sabrina.bouatia@aphp.fr

Meryem SARI HASSOUN

Chargée de mission

(errance et impasse
diagnostiques)

meryem.sarihassoun@aphp.fr

Retrouvez l'actualité
de la filière sur
[respifil.fr](https://www.respifil.fr)

Et sur nos réseaux sociaux

