

# Je sais que ...

Le diagnostic d'un patient est **indéterminé** si :

- J'ai réalisé toutes les investigations possibles et ne peux me prononcer sur le diagnostic.
- Cela peut-être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examens diagnostiques, à des examens non contributifs ou impossibles à réaliser.

## Je code...

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)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

- 1 Je clique sur le niveau d'assertion « indéterminé ».
- 2 Je note les **investigations réalisées**. J'indique si une investigation génétique a été réalisée, même si elle est non concluante.
- 3 Je laisse **vide** le champ Maladie rare (Orphanet). Je peux renseigner les signes cliniques ou j'indique le code ORPHA d'un groupe de pathologies dans la description clinique .



Un code ORPHA pour les **cas réels d'impatte diagnostique** est disponible.  
Il s'agit du : **616874**

# RespiFIL à vos côtés !



FORMATION À LA SAISIE DES DONNÉES  
DANS BaMaRa



SUIVI DE LA QUALITÉ DES DONNÉES

## Vos contacts



Sabrina ABERBACHE  
Chargée données de santé et traitement  
Tél 01 45 21 38 12  
@ [sabrina.aberbache@aphp.fr](mailto:sabrina.aberbache@aphp.fr)

Céline LUSTREMAN  
Chef de projet  
Tél 01 45 21 21 22  
@ [celine.lustremant@aphp.fr](mailto:celine.lustremant@aphp.fr)

Informations disponibles sur :

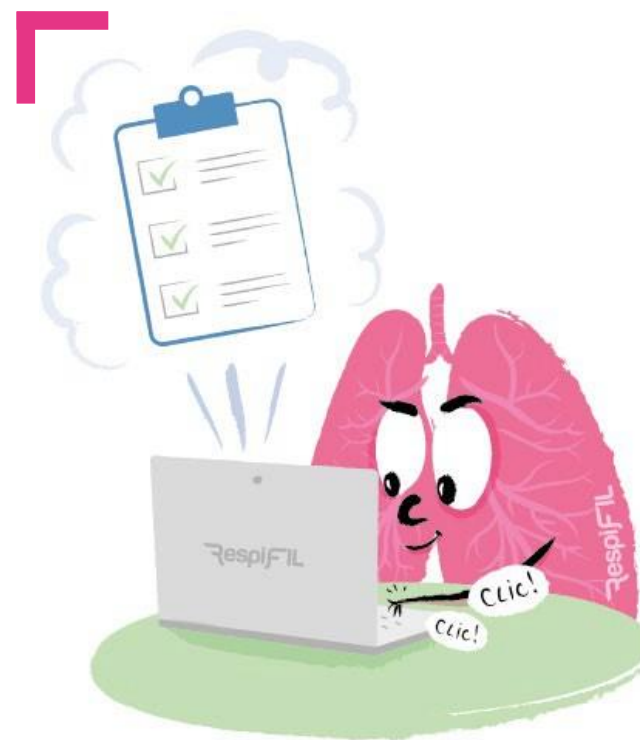
[respifil.fr](http://respifil.fr)



© RespiFIL, Septembre 2024 - Mascotte : Méliane Masson

# Données de santé maladies rares

## Bonnes pratiques de codage



# Pour une meilleure qualité des données saisies

# Codage du diagnostic

La filière a réalisé le suivi des données saisies au cours des deux dernières années dans le Dossier Patient Informatisé (DPI) et/ou dans BaMaRa de plusieurs centres RespiFIL. 818 fiches présentant des **impasses diagnostiques** ont été révisées, permettant ainsi de mettre en lumière plusieurs **erreurs de codage**.

Dans le cadre de **l'amélioration de la qualité des données saisies**, nous tenons à rappeler les **bonnes pratiques de codage**.

## Statut du diagnostic

L'assertion du diagnostic correspond à l'évolution du parcours diagnostique. Celui-ci se décompose en **quatre niveaux** :

### En cours

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

### Probable

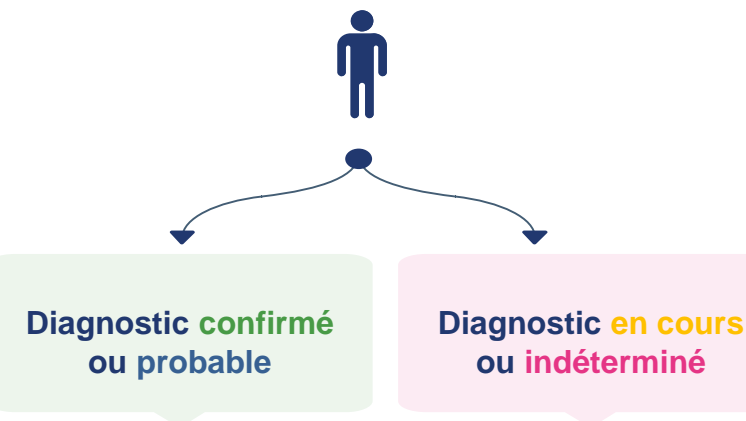
Le diagnostic est **fortement suspecté**, mais des examens complémentaires sont nécessaires pour le confirmer.

### Confirmé

Le diagnostic envisagé a été **confirmé**.

### Indéterminé

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



S'il existe un code ORPHA pour la maladie :

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

S'il n'existe pas de code ORPHA pour la maladie :

- Je laisse **vide** le champ maladie rare (Orphanet).
- Je peux saisir le code ORPHA d'un groupe de pathologies dans la description clinique uniquement.

- Je laisse **vide** le champ maladie rare (Orphanet).

- S'il existe un code Orphanet du groupe de pathologies, je le saisiss dans la description clinique uniquement.



## ERRANCE ET IMPASSE DIAGNOSTIQUES

- ✓ Patient en errance diagnostique = statut du diagnostic « En cours » ou « Probable »
- ✓ Patient en impasse diagnostique = statut du diagnostic « Indéterminé »



Des exemples de codage sont décrits dans notre guide de codage