

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.

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours Probable Confirmé **Indéterminé** Apparenté non porteur Refusé

Caractéristiques génétiques du diagnostic

Oui Non Non approprié

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Test génétique

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

Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) Analyse phénotypique

Maladie rare (orphanet)

Code ORPHA

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

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Je code...

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'impasse diagnostique est disponible : [il s'agit du 616874](#)

RespiFil à vos côtés

- **Formation** à la saisie des données dans BaMaRa
- **Accompagnement à la saisie du diagnostic** (niveau d'assertion et Codes orpha)
- **Accompagnement aux codages dans le SDM-T et SDM-G**
- **Suivi de la qualité** des données
- **Monitoring** des données saisies
- **Accompagnement aux appels à projets** (i.e, ReuseRare, Convergence) **et DoSpéRa**.

Vos contacts

Sabrina ABERBACHE

Chargée données de santé et traitement
@ : sabrina.aberbache@aphp.fr

Mohamed IHADDADENE

Attaché de recherche clinique
@ : mohamed.ihaddadene@aphp.fr

Notre adresse générique,

@ : respifil.france@aphp.fr

RespiFil
FILIÈRE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES

filières de santé
maladies rares

RespiFil

FILIÈRE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES

Les données de santé maladies rares

Guide pratique du codage du diagnostic

Novembre 2025 - RespiFil édition - CC BY-NC-ND - Graphisme : Studio Ite Missa Est, Margaux Darcel



Suivez toute l'actualité
de la filière sur respifil.fr
et nos réseaux sociaux

Qualités des données

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 six niveaux :

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 du patient et/ou des examens complémentaires sont nécessaires pour le confirmer.

Confirmé

Le diagnostic a été **confirmé par une méthode à préciser**.

Indéterminé

L'ensemble des investigations réalisées (clinique, imagerie, génétique) n'ont pas permis de poser un diagnostic.

Apparenté non porteur

Personne avec un lien de parenté avec un patient malade, non porteuse de l'anomalie/mutation.

Réfuté

Patient pour lequel les tests ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie testée.

Errance et impasse diagnostiques

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

Codage du diagnostic

Diagnostic confirmé ou réfuté

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

Diagnostic en cours, probable, indéterminé ou apparenté non porteur

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

Pour en savoir plus sur les données de santé et accéder au guide de codage : <https://respifil.fr/professionnels/donnees-de-sante-maladies-rares/>

Accédez également au guide de codage via le QRcode ci-dessous :

