

# SPÉCIFICITÉS DE CODAGES

POUR LES MALADIES RARES DIGESTIVES



MaRDi

Maladies Rares Digestives



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

# Listing des pathologies rares du CRMR MaRDi (1/2)

PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA
Atrésies multiples de l'intestin	2300	Duplication entérique thoraco-abdominale	1759	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une mutation ponctuelle de ZEB2	261552
Syndrome de l'intestin court congénital	2301	Syndrome d'ulcération du cordon ombilical-atrésie intestinale	3405	Maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie	2153
Atrésie de l'intestin grele	1201	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	293864	Syndrome de maladie de Hirschsprung-polydactylie-surdité	2155
Atrésie du colon	1198	Déficit immunitaire combiné-entéropathie	436252	Syndrome de Bardet-Biedl	110
Duplication digestive	238	Syndrome de Waardenburg-Shah	897	Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon	66629
Mésentère commun	Pas de code orpha	Syndrome de maladie de Hirschsprung-brachydactylie type D	2150	Syndrome de Haddad	99803
Malrotation intestinale familiale	508410	Syndrome de Mowat-Wilson	2152	Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	163746
Atrésie du duodénum	1203	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une monosomie 2q22	261537	Syndrome de polypose dentelée	157798
Microgastrie congénitale	199293	Pancréatite tropicale	103918	Déficit en colipase pancréatique	309108
Syndrome de Feingold	1305	Pancréatite auto-immune	103919	Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	309111
Syndrome de Feingold type 1	391641	Pancréatite auto-immune type 1	280302	Kyste pancréatique congénital	313906
Syndrome de Feingold type 2	391646	Pancréatite auto-immune type 2	280315	Maladie de Whipple	3452
Syndrome de microgastrie-anomalie des membres	2538	Syndrome d'insuffisance pancréatique-anémie-hyperostose	199337	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale	1116
Malabsorption du glucose-galactose	35710	Pancréatite et cholangite folliculaire	300552	Malakoplakie	556
Diarrhée chlorée congénitale	53689	Acrodermatite entéropathique	37	Anendocrinose entérique	83620
Diarrhée sodée congénitale	103908	Malabsorption idiopathique par défaut de synthèse des acides biliaires	84065	Entéropathie congénitale en touffes	92050
Diarrhée sodée congénitale syndromique	563708	Déficit congénital en saccharase-isomaltase	35122	Déficit congénital en héparane sulfate de l'entérocyte	103910
Maladie de Gräsbeck-Imerslund	35858	Déficit congénital en lactase	53690	Syndrome de l'intestin court primaire	365563
Malabsorption héréditaire de l'acide folique	90045	Diarrhée chronique associée à un déficit en glucoamylase	103907	Syndrome de l'intestin court congénital	2301
Abêtalipoprotéïnémie	14	Diarrhée-vomissements associés à un déficit en tréhalase	103909	Atrésie de l'intestin grêle	1201
Maladie de rétention des chylomicrons	71	Entéropathie congénitale due à un déficit de l'entéropeptidase	168601	Laparoschisis	2368
Maladie des inclusions microvillositaires	2290	Syndrome de l'intestin court secondaire	95427	Gastroparésie idiopathique	558411

# Listing des pathologies rares du CRM MaRDi (2/2)

PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA
Syndrome de photosensibilité cutanée-colite létale	2881	Syndrome de Pearson	699	Polypose adénomateuse familiale	733
Colite indéterminée	103920	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	298	Polypose adénomateuse familiale atténuée	220460
Cap polypose	160148	Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum	209964	Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à MSH3	480536
Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale	294023	Maladie coeliaque réfractaire	398063	Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à NTHL1	454840
Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à APC	247806	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à AXIN2	401911	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à MUTYH	247798
Polypose adénomateuse familiale due à une microdélétion 5q22.2	261584	Polypose adénomateuse associée aux ADN polymérase	447877	ALG8-CDG	79325
MPI-CDG	79319	ALG6-CDG	79320	Syndrome de polypose juvénile	2929
Syndrome de dysrythmie atriale et trouble de la motilité intestinale chronique	435988	Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-enterocolite infantile	436166	Syndrome de Peutz-Jeghers	2869
Polypose juvénile infantile	79076	Polypose juvénile généralisée/Polypose juvénile colorectale	329971	Entéropathie à cellules NK	263665
Granulomatose chronique	379	Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes	238569	Proctite radique	70475
Pancréatite chronique héréditaire	676	Déficit en triacylglycérol lipase pancréatique	309031	Lymphangiectasie intestinale primitive	90362
Syndrome de Shwachman-Diamond	811	Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie	2241	Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	163746
Maladie de Hirschsprung	388	Pseudo-obstruction intestinale chronique	2978	Diarrhée chronique par hyperactivité de la guanylate cyclase 2C	314373
Ganglioneurome de Hirschsprung	2151	Pseudo-obstruction intestinale type neuronal	99811	Occlusion intestinale du nouveau-né par déficit en guanylate cyclase 2C	314376
Syndrome de Waardenburg-Shah	897	Pseudo-obstruction intestinale myopathique	104077	Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses	404463
Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale	1876	Pseudo-obstruction intestinale non classifiée	104078	Syndrome de Cowden	201
Myopathie viscérale familiale	2604	Syndrome de diarrhée intractable-atrésie choanale-anomalie des yeux	137622	Entéropathie congénitale en touffes	92050
Lymphangiectasie intestinale secondaire	90363	Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative	329242	Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA	445018
Maladie des inclusions microvillositaires	2290	Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	37042	Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques	391487
Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire	1670	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch	228426	Intolérance au fructose héréditaire	469
Diarrhée syndromique	84064	Gastro-entérite à éosinophiles	2070		

# Spécificité de codage pour les MICI

Il n'existe pas de code **ORPHANET** pour les MICI car elles sont considérées comme « non-rare » en Europe.

Pour coder les Maladie de Crohn et Rectocolite Hémorragique (rares chez l'enfant) dans BaMaRa, il vous faut :

## MALADIE DE CROHN

1. Indiquer dans le champ « Maladie rare (Orphanet) » : **Colite indéterminée (ORPHA:103920)**
2. Indiquer dans le champ « Description clinique » le code **HPO 0100280 : Maladie de Crohn**

## RECTOCOLITE HEMORRAGIQUE

1. Indiquer dans le champ « Maladie rare (Orphanet) » : **Colite indéterminée (ORPHA:103920)**
2. Indiquer dans le champ description clinique le code **CIM-10 K51 : Recto-colite hémorragique [colite ulcéreuse]**

+ Diagnostic #1	
Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours <input type="radio"/> Probable <input checked="" type="radio"/> Confirmé <input type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text" value="x Anatomopathologie"/>
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Colite indéterminée"/> x v
Description clinique	<input type="text" value="x Maladie de Crohn"/> ▼
Signes atypiques	<input type="text"/> ▼

+ Diagnostic #1	
Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours <input type="radio"/> Probable <input checked="" type="radio"/> Confirmé <input type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text" value="x Anatomopathologie"/>
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Colite indéterminée"/> x v
Description clinique	<input type="text" value="x Recto-colite hémorragique [colite ulcéreuse]"/> ▼
Signes atypiques	<input type="text"/> ▼

# L'errance et l'impasse diagnostique pour le CRMR MaRDi

Quelles sont les pathologies pouvant être concernées par l'errance et l'impasse diagnostique ?

- ✓ Les **VEOIBD (Very Early Onset Inflammatory Bowel Disease) ou maladies inflammatoires chroniques de l'intestin à début précoce** (avant 2 ans) peuvent être concernées par de l'errance et/ou impasse diagnostique.

L'impasse diagnostique est définie comme une **absence de diagnostic génétique précis après une étude ciblée sur la puce génétique VEOIBD et/ou un séquençage du génome.**

Le **diagnostic de VEOIBD** lui-même doit avoir été **porté par une coloscopie avec biopsies**, en plus des examens complémentaires justifiés par l'orientation étiologique et l'état du patient.

Maladies Rares Digestives



**FIMATHO**

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

# VEOIBD (1/4)

## DIAGNOSTIC EN COURS

1. Cocher le niveau d'assertion « en cours »
2. Préciser les examens réalisés
3. Laisser le champ « maladie rare (Orphanet) » vide
4. Remplir le champ « description clinique » :

Statut actuel du diagnostic \*

<input checked="" type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
---	--------------------------------	--------------------------------	-----------------------------------

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

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Adénopathies  Anomalie de la croissance  Maladie auto-immune  Pâleur  Arthrite

Splénomégalie  Diarrhée  Colite  Apparition dans l'enfance  D'apparition néonatale  Folliculitis

Family history

Signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- CIM-10 R59 (adénopathies)
- HPO 0001507 (anomalie de la croissance)
- HPO 0002960 (maladie auto-immune)
- HPO 0000980 (pâleur)
- HPO 0001369 (arthrite)
- HPO 0001744 (splénomégalie)
- HPO 0002014 (diarrhée)
- HPO 0002583 (colite)
- HPO 0003593 (apparition dans l'enfance)
- HPO 0003623 (d'apparition néonatale)
- HPO 0025084 (folliculitis)
- HPO 0032316 (Family history)

6. Ajouter, si besoin, d'autres descriptions en commentaire (possible création de codes HPO – voir avec la filière)

Commentaire

**Le niveau d'assertion doit être réévalué au minimum une fois par an.**

# VEOIBD (2/4)

## DIAGNOSTIC PROBABLE (colite > 3 semaines)

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés
3. Il n'existe pas de code ORPHA pour les VEOIBD, indiquer dans le champ « maladie rare (Orphanet) » le code **ORPHA 103920** : **Colite indéterminée**
4. Remplir le champ « description clinique » :

Diagnostic #1

suspicion forte en attente de résultats complémentaires

Statut actuel du diagnostic \*

En cours	<b>Probable</b>	Confirmé	Indéterminé
----------	-----------------	----------	-------------

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

Clinique  Biologique  Biochimique  Anatomopathologie  génétique

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

Maladie rare (Orphanet)

Colite indéterminée

Description clinique

Adénopathies  Anomalie de la croissance  Maladie auto-immune  Pâleur  Arthrite  
 Splénomégalie  Diarrhée  Colite  Apparition dans l'enfance  D'apparition néonatale  Folliculitis  
 Family history

Signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- CIM-10 R59 (adénopathies)
- HPO 0001507 (anomalie de la croissance)
- HPO 0002960 (maladie auto-immune)
- HPO 0000980 (pâleur)
- HPO 0001369 (arthrite)
- HPO 0001744 (splénomégalie)
- HPO 0002014 (diarrhée)
- HPO 0002583 (colite)
- HPO 0003593 (apparition dans l'enfance)
- HPO 0003623 (d'apparition néonatale)
- HPO 0025084 (folliculitis)
- HPO 0032316 (Family history)

5. Ajouter, si besoin, d'autres descriptions en commentaire (possible création de codes HPO – voir avec la filière)

Commentaire

Infections; pathologie péri-anales; abdomen sensible; rectorragie; colite > 3 semaines **VEOIBD**

Indiquer VEOIBD en commentaire (car pas de code HPO ou CIM-10)

**Le niveau d'assertion doit être réévalué au minimum une fois par an.**



**FIMATHO**

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

# VEOIBD (3/4)

## DIAGNOSTIC CONFIRMÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « confirmé »
2. Préciser le(s) examen(s) ayant permis de confirmer le diagnostic
3. Il n'existe pas de code ORPHA pour les VEOIBD, indiquer dans le champ « maladie rare (Orphanet) » le code **ORPHA 103920 : Colite indéterminée**
4. Remplir le champ « Description clinique » et « Gènes »

Statut actuel du diagnostic \*

En cours	Probable	<b>Confirmé</b>	Indéterminé
----------	----------	-----------------	-------------

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

Clinique  Biologique  Biochimique  Anatomopathologie  génétique

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

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

Maladie rare (Orphanet)

Colite indéterminée

Description clinique

Adénopathies  Anomalie de la croissance  Maladie auto-immune  Pâleur  Arthrite

Splénomégalie  Diarrhée  Colite  Apparition dans l'enfance  D'apparition néonatale  Folliculitis

Family history  Granuloma  Anomalie de la sécrétion de l'interleukine  Déficit d'anticorps spécifiques

Déficit sélectif en IgA  Agammaglobulinémie  Colite chronique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

ADAM17  IKBKG  COL7A1  FERMT1  TRE-TTC7-1  GUCY2F  EGFR  TGFB2  TGFB1

XIAP

Signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- CIM-10 R59 (adénopathies)
- HPO 0001507 (anomalie de la croissance)
- HPO 0002960 (maladie auto-immune)
- HPO 0000980 (pâleur)
- HPO 0001369 (arthrite)
- HPO 0001744 (splénomégalie)
- HPO 0002014 (diarrhée)
- HPO 0002583 (colite)
- HPO 0003593 (apparition dans l'enfance)
- HPO 0003623 (d'apparition néonatale)
- HPO 0025084 (folliculitis)
- HPO 0032316 (Family history)
- HPO 0032252 (granuloma)
- HPO 0011117 (Anomalie de la sécrétion de l'interleukine)
- HPO 0012475 (Déficit d'anticorps spécifiques)
- HPO 0004433 (déficit sélectif en IgA)
- HPO 0004432 (agammaglobulinémie)
- HPO 0100281 (colite chronique)

5. Ajouter, si besoin, d'autres descriptions en commentaire (possible création de codes HPO – voir avec la filière)

Commentaire

Infections; pathologie péri-anales ; abdomen sensible; rectorragie; émoussement des villosités duodénales ; défaut de la barrière épithéliale intestinale; Défaut en IL-10R **VEOIBD**

Indiquer VEOIBD en commentaire (car pas de code HPO ou CIM-10)

# VEOIBD (4/4)

## DIAGNOSTIC INDÉTERMINÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « indéterminé »
2. Préciser le(s) examen(s) les plus pointu(s) réalisé(s)
3. Laisser le champ « maladie rare (Orphanet) » vide
4. Compléter les champs « description clinique » et « signes atypiques » :

Statut actuel du diagnostic \*

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

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

× Clinique

Maladie rare (Orphanet)

×

Description clinique

× Adénopathies × Anomalie de la croissance × Maladie auto-immune × Pâleur × Arthrite  
× Splénomégalie × Diarrhée × Colite × Apparition dans l'enfance × D'apparition néonatale × Folliculitis  
× Family history

Signes atypiques

Codes groupe ORPHA, CIM-10, HPO

Signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- CIM-10 R59 (adénopathies)
- HPO 0001507 (anomalie de la croissance)
- HPO 0002960 (maladie auto-immune)
- HPO 0000980 (pâleur)
- HPO 0001369 (arthrite)
- HPO 0001744 (splénomégalie)
- HPO 0002014 (diarrhée)
- HPO 0002583 (colite)
- HPO 0003593 (apparition dans l'enfance)
- HPO 0003623 (d'apparition néonatale)
- HPO 0025084 (folliculitis)
- HPO 0032316 (Family history)

6. Ajouter, si besoin, d'autres descriptions en commentaire (possible création de codes HPO - voir avec la filière)

En l'état actuel, il n'est pas possible de définir un diagnostic malgré les investigations

*Le niveau d'assertion doit être réévalué au minimum une fois par an.*