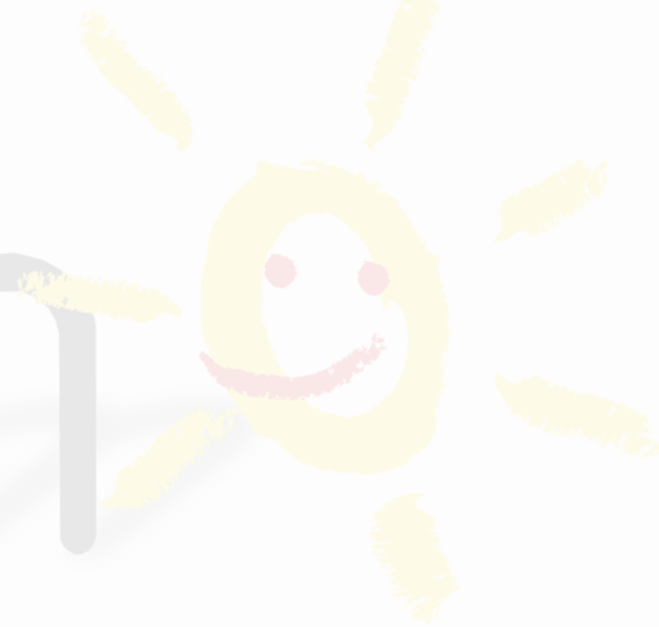


SPÉCIFICITÉS DE CODAGES

POUR LES MALADIES RARES DE L'OESOPHAGE

cracm



Centre de référence des affections chroniques
et malformatives de l'œsophage



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Listing des pathologies rares du CRMR CRACMO

Pathologie	Code Orpha	Pathologie	Code Orpha
Atrésie de l'œsophage	1199	Duplication œsophagienne kystique	100047
Achalasie œsophagienne idiopathique	930	Duplication tubulaire de l'œsophage	100048
Œsophagite à éosinophiles	73247 (<i>non rare en Europe</i>)	Diverticule congénital de l'œsophage	91358
Sténose congénitale de l'œsophage	Pas de code	Fistule trachéo-oesophagienne isolée	454750
Association VACTERL/VACTER	887	Syndrome de Feingold	1305
Syndrome CHARGE	138	Syndrome d'achalasie-microcéphalie	929
Syndrome triple A	869	Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie – atrésie de l'œsophage	77298
Syndrome de Feingold type 1	391641	Syndrome de Feingold type 2	391646

L'errance et l'impasse diagnostique pour le CRMR CRACMO

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

- ✓ Atrésie de l'œsophage syndromique (diapositive 4 à 7)
- ✓ Achalasie de l'œsophage (diapositive 8 à 11)
- ✓ Œsophagite à éosinophiles (diapositive 12 à 15)
- ✓ Sténose congénitale de l'œsophage (diapositive 16 à 19)

L'atrésie de l'œsophage est toujours diagnostiquée à la naissance. Aucun faux négatif n'est possible. Concernant la cause éventuelle, aucune n'est retrouvée ni dans la littérature ni dans les connaissances actuelles.

Si l'on considère que l'absence de cause étiopathogénique est de l'errance, les formes syndromiques peuvent alors entrer dans l'errance et l'impasse diagnostique.

Formes syndromiques d'atrésie de l'œsophage (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 (indiquer l'atrésie de l'œsophage en description clinique)
4. Remplir le champ « description clinique » :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

× Clinique

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

× Absence, atrésie et sténose congénitales de l'intestin grêle × Toux

× Malformation congénitale d'un (des) membre(s) non précisé(s), sans précision × Inhalation du contenu de l'estomac

× Cyanose × Anomalie des doigts × Hydramnios × Pneumonie × Salivation excessive

× Trachéomalacie × Difficultés respiratoires × Malformation anorectale × Atrésie de l'oesophage

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

- CIM-10 Q41 (absence, atrésie et sténose congénitales de l'intestin grêle)
- CIM-10 R05 (toux)
- CIM-10 Q74.9 (malformation congénitale d'un (des) membre(s) non précisé(s), sans précision)
- CIM-10 W78 (inhalation du contenu de l'estomac)
- HPO 000961 (cyanose)
- HPO 0011297 (anomalie des doigts)
- HPO 0001561 (hydramnios)
- HPO 0002090 (pneumonie)
- HPO 0003781 (salivation excessive)
- HPO 0002779 (trachéomalacie)
- HPO 0002880 (difficultés respiratoires)
- ORPHA 96346 (malformation ano-rectale)
- HPO 0002032 (atrésie de l'œsophage)

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

Commentaire

fausses routes; butée de la sonde nasogastrique; régurgitation

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



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Formes syndromiques d'atrésie de l'œsophage (2/4)

DIAGNOSTIC PROBABLE

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés
3. Préciser le **syndrome rare** dans le champ « maladie rare (Orphanet) » (indiquer l'atrésie de l'œsophage en description clinique)
4. Remplir le champ « description clinique » :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Imagerie ☒ Clinique

Maladie rare (Orphanet)

Code ORPHA du syndrome

Description clinique

☒ Absence, atrésie et sténose congénitales de l'intestin grêle ☒ Toux

☒ Malformation congénitale d'un (des) membre(s) non précisé(s), sans précision ☒ Inhalation du contenu de l'estomac

☒ Cyanose ☒ Anomalie des doigts ☒ Hydramnios ☒ Pneumonie ☒ Salivation excessive

☒ Trachéomalacie ☒ Difficultés respiratoires ☒ Malformation anorectale ☒ Atrésie de l'oesophage

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

- CIM-10 Q41 (absence, atrésie et sténose congénitales de l'intestin grêle)
- CIM-10 R05 (toux)
- CIM-10 Q74.9 (malformation congénitale d'un (des) membre(s) non précisé(s), sans précision)
- CIM-10 W78 (inhalation du contenu de l'estomac)
- HPO 000961 (cyanose)
- HPO 0011297 (anomalie des doigts)
- HPO 0001561 (hydramnios)
- HPO 0002090 (pneumonie)
- HPO 0003781 (salivation excessive)
- HPO 0002779 (trachéomalacie)
- HPO 0002880 (difficultés respiratoires)
- ORPHA 96346 (malformation ano-rectale)
- HPO 0002032 (atrésie de l'œsophage)

5. Ajouter, si besoin, d'autres descriptions en commentaire (possible création de codes HPO – voir avec la filière) : fausses routes ; butée de la SNG ; régurgitation ; imperforation anale.

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

Formes syndromiques d'atrésie de l'œsophage (3/4)

DIAGNOSTIC CONFIRMÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés
3. Préciser le **syndrome rare** dans le champ « maladie rare (Orphanet) » (indiquer l'atrésie de l'œsophage en description clinique)
4. Remplir le champ « description clinique » :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

× Imagerie

Maladie rare (Orphanet)

Code ORPHA du syndrome × ▾

Description clinique

× Absence, atrésie et sténose congénitales de l'intestin grêle × Toux

× Malformation congénitale d'un (des) membre(s) non précisé(s), sans précision × Inhalation du contenu de l'estomac

× Cyanose × Anomalie des doigts × Hydramnios × Communication interventriculaire × Tétralogie de Fallot

× Persistance du canal artériel × Pneumonie × Salivation excessive × Scoliose × Trachéomalacie

× Difficultés respiratoires × Malformation urogénitale × Malformation anorectale

× Malformation rénale ou des voies urinaires de cause génétique × **Atrésie de l'oesophage**

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

Commentaire

imperforation anale

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

- CIM-10 Q41 (Absence, atrésie et sténose congénitales de l'intestin grêle)
- CIM-10 R05 (Toux)
- CIM-10 Q74.9 (malformation congénitale d'un (des) membre(s) non précisé(s), sans précision)
- CIM-10 W78 (inhalation du contenu de l'estomac)
- HPO 000961 (cyanose)
- HPO 0011297 (anomalie des doigts)
- HPO 0001561 (hydramnios)
- HPO 0001629 (communication interventriculaire)
- HPO 0001636 (tétralogie de Fallot)
- HPO 0001643 (persistance du canal artériel)
- HPO 0002090 (pneumonie)
- HPO 0003781 (salivation excessive)
- HPO 0002650 (scoliose)
- HPO 0002779 (trachéomalacie)
- HPO 0002880 (difficultés respiratoires)
- ORPHA 83001 (malformation urogénitale)
- ORPHA 96346 (malformation ano-rectale)
- ORPHA 183539 (malformation rénale ou des voies urinaires de cause génétique)
- HPO 0002032 (atrésie de l'œsophage)

FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Formes syndromiques d'atrésie de l'œsophage (4/4)

DIAGNOSTIC INDÉTERMINÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « indéterminé »
2. Préciser les examens réalisés
3. Laisser le champ « maladie rare (Orphanet) » vide
4. Remplir l'item « description clinique » et « signes atypiques » :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Clinique ☒ Imagerie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

☒ Toux ☒ Malformation congénitale d'un (des) membre(s) non précisé(s), sans précision ☒ Atrésie de l'oesophage

☒ Inhalation du contenu de l'estomac ☒ Cyanose ☒ Anomalie des doigts ☒ Hydramnios ☒ Pneumonie

☒ Salivation excessive ☒ Trachéomalacie ☒ Difficultés respiratoires ☒ Anomalie des côtes

Signes atypiques

Codes groupe ORPHA, CIM-10, HPO

Gènes (HGNC)

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

- CIM-10 R05 (Toux)
- CIM-10 Q74.9 (malformation congénitale d'un (des) membre(s) non précisé(s), sans précision)
- HPO 0002032 (atrésie de l'œsophage)
- CIM-10 W78 (inhalation du contenu de l'estomac)
- HPO 000961 (cyanose)
- HPO 0011297 (anomalie des doigts)
- HPO 0001561 (hydramnios)
- HPO 0002090 (pneumonie)
- HPO 0003781 (salivation excessive)
- HPO 0002779 (trachéomalacie)
- HPO 0002880 (difficultés respiratoires)
- HPO 0000772 (anomalie des côtes)

5. 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.

Achalasie de l'œsophage (1/4)

DIAGNOSTIC EN COURS

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

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Imagerie ☒ Exploration fonctionnelle

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

☒ Dysphasie ☒ Perte de poids ☒ Autres douleurs thoraciques ☒ Toux ☒ Dyspnée

☒ Nocturnal ☒ Hoquet ☒ Infection virale, sans précision

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

- CIM-10 B34.9 (Infection virale, sans précision)
- CIM-10 R05 (Toux)
- CIM-10 R06.0 (Dyspnée)
- CIM-10 R06.6 (Hoquet)
- CIM-10 R07.3 (Autres douleurs thoraciques)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0003126 (Perte de poids)
- HPO 0025301 (Nocturnal)

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

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

Achalasie de l'œsophage (2/4)

DIAGNOSTIC PROBABLE

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés : Imagerie +/- Exploration fonctionnelle
3. Préciser la maladie rare suspectée : Code **ORPHA 930** pour l'**achalasie de l'œsophage**
4. Remplir le champ « description clinique » :

Statut actuel du diagnostic *

En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

* Imagerie * Exploration fonctionnelle

Maladie rare (Orphanet)

Achalasie oesophagienne idiopathique

Description clinique

* Dysphagie * Perte de poids * Autres douleurs thoraciques

* Toux * Dyspnée * Nocturnal * Hoquet

* Infection virale, sans précision

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

- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0003126 (Perte de poids)
- CIM-10 R07.3 (Autres douleurs thoraciques)
- CIM-10 R05 (Toux)
- CIM-10 R06.0 (Dyspnée)
- HPO 0025301 (Nocturnal)
- CIM-10 R06.6 (Hoquet)
- CIM-10 B34.9 (Infection virale, sans précision)

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

Commentaire

megaoesophage ; absence de poche d'air gastrique ; endoscopie digestive haute normale ; transit baryté oesogastrique normal

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



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Achalasie de l'œsophage (3/4)

DIAGNOSTIC CONFIRMÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « confirmé »
2. Préciser les examens réalisés : Imagerie + Exploration fonctionnelle
3. Préciser la maladie rare : Code **ORPHA 930** pour l'**achalasie de l'œsophage**
4. Remplir le champ « description clinique » :

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

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

Maladie rare (Orphanet) Achalasie oesophagienne idiopathique

Description clinique

- Infection virale, sans précision
- Toux
- Dyspnée
- Hoquet
- Autres douleurs thoraciques
- Dysphagie
- Perte de poids
- Nocturnal

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

- CIM-10 B34.9 (Infection virale, sans précision)
- CIM-10 R05 (Toux)
- CIM-10 R06.0 (Dyspnée)
- CIM-10 R06.6 (Hoquet)
- CIM-10 R07.3 (Autres douleurs thoraciques)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0003126 (Perte de poids)
- HPO 0025301 (Nocturnal)

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

Commentaire

megaoesophage ; absence de poche d'air gastrique ; aspect bec oiseau de la jonction œsogastrique ; dilatation œsophage d'amont ; œsophage en forme de sigmoïde ; apéristaltisme du corps de l'œsophage ; achalasie vigoureuse ; hyperpression intra-œsophagienne par rapport à la pression intra-gastrique.



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Achalasie de l'œsophage (4/4)

DIAGNOSTIC INDÉTERMINÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « indéterminé »
2. Préciser les examens réalisés : imagerie + exploration fonctionnelle
3. Laisser le champ « maladie rare (Orphanet) » vide
4. Remplir les champs « description clinique » et « signes atypiques » :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

✖ Imagerie ✖ Exploration fonctionnelle

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet) ▼

Description clinique

✖ Infection virale, sans précision ✖ Toux ✖ Dyspnée ✖ Hoquet

✖ Autres douleurs thoraciques ✖ Dysphasie ✖ Perte de poids ✖ Nocturnal

Signes atypiques

Codes groupe ORPHA, CIM-10, HPO ▼

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

- CIM-10 B34.9 (Infection virale, sans précision)
- CIM-10 R05 (Toux)
- CIM-10 R06.0 (Dyspnée)
- CIM-10 R06.6 (Hoquet)
- CIM-10 R07.3 (Autres douleurs thoraciques)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0003126 (Perte de poids)
- HPO 0025301 (Nocturnal)

5. 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.

OEsophagite à éosinophiles (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 *	☒ En cours	☐ Probable	☐ Confirmé	☐ Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	☒ Clinique			
Maladie rare (Orphanet)				
Description clinique	☒ Reflux gastro-oesophagien ☒ Vomissement ☒ Douleurs abdominales, autres et non précisées ☒ Dysphagie ☒ Esophageal food impaction ☒ Pyrosis			

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

- HPO 0002020 (RGO)
- HPO 0002013 (Vomissement)
- CIM 10 R10.4 (Douleurs abdominales, autres et non précisées)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0031984 (Esophageal food impaction)
- CIM-10 R12 (Pyrosis)

5. Ajouter, si besoin, d'autres descriptions en commentaire (*possible création de codes HPO – voir avec la filière*) : difficultés alimentaires ; infléchissement de la croissance pondérale ; blocage alimentaire ; atopie.

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

OEsophagite à éosinophiles (2/4)

DIAGNOSTIC PROBABLE

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés : Imagerie +/- Exploration fonctionnelle
3. Préciser la maladie rare suspectée : Code **ORPHA 73247** pour **l'œsophagite à éosinophiles**
4. Remplir le champ « description clinique » :

Statut actuel du diagnostic *

En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Clinique ☒ Exploration fonctionnelle ☒ Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Oesophagite à éosinophiles

Description clinique

☒ Reflux gastro-oesophagien ☒ Vomissement

☒ Douleurs abdominales, autres et non précisées ☒ Dysphagie

☒ Esophageal food impaction ☒ Pyrosis

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

- HPO 0002020 (RGO)
- HPO 0002013 (Vomissements)
- CIM 10 R10.4 (Douleurs abdominales, autres et non précisées)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0031984 (Esophageal food impaction)
- CIM-10 R12 (Pyrosis)

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

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

OEsophagite à éosinophiles (3/4)

DIAGNOSTIC CONFIRMÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « confirmé »
2. Préciser les examens réalisés : Imagerie + Exploration fonctionnelle
3. Préciser la maladie rare : Code **ORPHA 73247** pour l'**œsophagite à éosinophiles**
4. Remplir le champ « description clinique » et « Gènes » :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Clinique ☒ Exploration fonctionnelle ☐ Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Oesophagite à éosinophiles

Description clinique

☒ Reflux gastro-oesophagien ☒ Dysphagie ☒ Oedème

☒ Anomalie de l'oesophage ☒ Sténose oesophagienne

Gènes (HGNC)

☒ TSLP ☒ CAPN14 ☒ EMSY ☒ LRRC32 ☒ STAT6 ☒ ANKRD27

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

- HPO 0002020 (RGO)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0000969 (Œdème)
- HPO 0002031 (Anomalie de l'œsophage)
- HPO 0002043 (sténose œsophagienne)

5. Ajouter, si besoin, d'autres descriptions en commentaire (*possible création de codes HPO – voir avec la filière*) : difficultés alimentaire ; infléchissement de la croissance pondérale ; blocage alimentaire ; atopie ; exclusion des autres causes ; dysmotricité oesophagienne ; infiltrat inflammatoire localisé à l'œsophage ; trachéalisation de l'œsophage ; exsudats blanchâtres ; images en rails ; œsophage en papier crépon ; diminution de la distensibilité du corps œsophagien ; hyperplasie de la zone basale ; micro-abcès à éosinophiles ; disposition en nappe des PNE à la surface de la muqueuse

OEsophagite à éosinophiles (4/4)

DIAGNOSTIC INDÉTERMINÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « indéterminé »
2. Préciser les examens réalisés
3. Laisser le champ « maladie rare » vide
4. Remplir le champ « description clinique » et « signes atypiques » :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Exploration fonctionnelle ☒ Clinique ☒ Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

☒ Reflux gastro-oesophagien ☒ Dysphagie ☒ Oedème ☒ Anomalie de l'oesophage

☒ Sténose oesophagienne

Signes atypiques

Codes groupe ORPHA, CIM-10, HPO

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

- HPO 0002020 (RGO)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0000969 (OEdème)
- HPO 0002031 (Anomalie de l'œsophage)
- HPO 0002043 (sténose œsophagienne)

5. 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.

Sténose œsophagienne congénitale (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 *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

✕ Stridor ✕ Infections des voies respiratoires ✕ Vomissement ✕ Dysphasie ✕ Retard de croissance

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

- HPO 0010307 (stridor)
- HPO 0002205 (infection des voies respiratoires)
- HPO 0002013 (Vomissements)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0001508 (retard de croissance)

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

Commentaire

régurgitations ; blocages alimentaires

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



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Sténose œsophagienne congénitale (2/4)

DIAGNOSTIC PROBABLE

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés
3. Il n'existe pas de code ORPHA pour la sténose œsophagienne, laisser le champ « maladie rare (Orphanet) » vide
4. Indiquer le **code HPO 0002043 : sténose œsophagienne** dans le champ « description clinique » et compléter comme indiqué :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Exploration fonctionnelle ☒ Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

☒ Sténose œsophagienne ☒ Stridor ☒ Infections des voies respiratoires ☒ Vomissement ☒ Dysphagie

☒ Retard de croissance

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

- HPO 0002043 (sténose œsophagienne)
- HPO 0010307 (stridor)
- HPO 0002205 (infection des voies respiratoires)
- HPO 0002013 (Vomissements)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0001508 (retard de croissance)

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

Commentaire

régurgitations ; blocages alimentaires

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



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Sténose œsophagienne congénitale (3/4)

DIAGNOSTIC CONFIRMÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « confirmé »
2. Préciser les examens réalisés
3. Il n'existe pas de code ORPHA pour la sténose œsophagienne, laisser le champ « maladie rare (Orphanet) » vide
4. Indiquer le **code HPO 0002043 : sténose œsophagienne** dans le champ « description clinique » et compléter comme indiqué :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Exploration fonctionnelle ☒ Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

☒ Sténose œsophagienne ☒ Stridor ☒ Infections des voies respiratoires ☒ Vomissement ☒ Dysphagie

☒ Retard de croissance

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

- HPO 0002043 (sténose œsophagienne)
- HPO 0010307 (stridor)
- HPO 0002205 (infection des voies respiratoires)
- HPO 0002013 (Vomissements)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0001508 (retard de croissance)

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

Commentaire

Sténose fusiforme/ flammèche/ abrupte
Sténose fibromusculaire/membraneuse/avec reliquats trachéo-bronchiques

Sténose œsophagienne congénitale (4/4)

DIAGNOSTIC INDÉTERMINÉ

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 » et « signes atypiques » :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

✖ Exploration fonctionnelle ✖ Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

✖ Stridor ✖ Infections des voies respiratoires ✖ Vomissement ✖ Dysphagie ✖ Retard de croissance

Signes atypiques

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

- HPO 0010307 (stridor)
- HPO 0002205 (infection des voies respiratoires)
- HPO 0002013 (Vomissements)
- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0001508 (retard de croissance)

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

Commentaire

Absence de sténose

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.