

GUIDE DE CODAGE

Maladies rares abdomino-thoraciques



Pourquoi un guide de codage ?

Dans le cadre du **projet « Errance et impasse diagnostique »** visant à réduire l'errance diagnostique et à repérer les patients en impasse, la filière FIMATHO s'est engagée à travailler sur **l'uniformisation et homogénéisation des règles de codage et de remplissage du Set de Données Minimum (SDM) dans BaMaRa.**

Ce travail permettra notamment de faire avancer les connaissances sur les différentes pathologies de la filière (analyse des parcours de soin) et d'isoler des particularités dans des cas d'errance et impasse diagnostique pour les réduire.

Bonnes pratiques de codage dans BaMaRa

La saisie dans BaMaRa (ou la fiche maladies rares du DPI) est obligatoire pour les centres maladies rares. BaMaRa sera à terme le seul moyen de déclarer son activité pour PIRAMIG (pour les centres de référence).

Pour débiter :

- [Guide utilisateur](#) pour une bonne prise en main de l'outil BaMaRa
- [Guide codage activités maladies rares](#) pour savoir rapidement quelles activités sont à coder dans BaMaRa et comment
- [FAQ BaMaRa/BNDMR](#)

La filière FIMATHO reste à disposition pour vous accompagner dans :

- ✓ La saisie des données maladies rares sur BaMaRa (visite sur site, formation par visioconférence, ...)
- ✓ Le remplissage des formulaires de demande de **création/modification de codes ORPHANET**
- ✓ La procédure de demande spécifique **d'analyse ou d'extraction de données de la BNDMR** (pour projets de recherche)

Statut du diagnostic

Les différents niveaux d'assertion du diagnostic sont :

En cours

Le diagnostic est en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore 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 a été confirmé par une méthode à préciser. En fonction des pathologies, l'examen permettant de confirmer le diagnostic diffère (clinique, imagerie, génétique).

Indéterminé

Le médecin suspecte une maladie rare, mais il ne peut pas y associer d'entité diagnostique précise. Cela peut être dû à l'absence (ou l'indisponibilité) d'examens diagnostiques, ou à des examens non contributifs. Le patient est actuellement en impasse diagnostique.

***Il est impératif de choisir le niveau de diagnostic qui correspond à la situation réelle du patient.
Les niveaux « en cours », « probable » et « indéterminé » doivent être réévalués au minimum une fois par an.***

Renseigner le diagnostic

Pour les niveau d'assertion « probable » ou « confirmé », il faut **saisir un code ORPHANET** (code maladie ou sous-type) dans le champ « maladie rare (Orphanet) »

- S'il **n'existe pas de code ORPHANET** pour la pathologie que vous souhaitez saisir, vous devez laisser le champ « maladie rare (Orphanet) » vide et indiquer dans le champ « **description clinique** » le code groupe ORPHANET correspondant.

Idéalement, renseigner également dans le champ « description clinique » un ou plusieurs codes HPO (Human Phenotype Ontology) ou CIM-10

➤ Données administratives ➤ Prises en charge ➤ **Diagnostic** ➤ Activité ➤ Anté/néonatal ➤ Recherche

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Noter les investigations réalisées/l'examen permettant de valider diagnostic			
Maladie rare (Orphanet)	Codes ORPHANET (code maladie ou sous-type)			
Description clinique	Codes groupe ORPHANET, codes HPO, codes CIM-10			
Signes atypiques	Codes HPO, codes CIM-10			

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

Le niveau d'assertion « probable » doit être réévalué à chaque nouvelle activité.

Coder un syndrome

Dans le cas d'une **forme syndromique d'une maladie rare** :

- **Syndrome identifié** (niveau « probable » ou « confirmé ») :
 - ✓ Coder le syndrome dans le champ « maladie rare (Orphanet) »
 - ✓ Coder la maladie/malformation rare d'intérêt et les autres signes pertinents dans le champ « description clinique »
 - ✓ Réévaluer le diagnostic à chaque consultation quand niveau « probable »
- **Syndrome suspecté** (niveau « en cours » ou « indéterminé ») :
 - ✓ Laisser le champ « maladie rare (Orphanet) » vide
 - ✓ Coder la maladie/malformation rare d'intérêt et les autres signes pertinents dans le champ « description clinique »
 - ✓ Réévaluer le diagnostic à chaque consultation

EXEMPLE

Statut actuel du diagnostic *	En cours Probable Confirmé Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	
Maladie rare (Orphanet)	Association VACTERL
Description clinique	* Atrésie de l'oesophage
Signes atypiques	
Gènes (HGNC)	

Coder un patient en errance

L'errance diagnostique est la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé.

Le champ « **Maladie Rare (Orphanet)** » doit être vide pendant la période d'errance et jusqu'à ce que le diagnostic soit posé sauf si le diagnostic est probable et en attente de confirmation.

Indiquer dans le champ « **description clinique** » :

- Le code groupe ORPHANET correspondant (si possible)
- Un ou plusieurs codes HPO (Human Phenotype Ontology) ou CIM-10

➤ Données administratives ➤ Prises en charge ➤ **Diagnostic** ➤ Activité ➤ Anté/néonatal ➤ Recherche

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Noter les investigations réalisées			
Maladie rare (Orphanet)	Ne pas saisir de diagnostic			
Description clinique	Détailler les signes cliniques avec précision			▼
Signes atypiques				▼

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

Coder un patient en impasse (1/2)

L'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art. Elle concerne les malades 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.

Le champ « **maladie rare (Orphanet)** » doit rester vide.

Indiquer dans le champ « **description clinique** » :

- Le code groupe ORPHANET correspondant (si possible)
- Un ou plusieurs codes HPO (Human Phenotype Ontology) ou CIM-10

➤ Données administratives ➤ Prises en charge ➤ **Diagnostic** ➤ Activité ➤ Anté/néonatal ➤ Recherche

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Noter l'examen le plus pointu réalisé

Maladie rare (Orphanet)

Ne pas saisir de diagnostic

Description clinique

Détailler les signes cliniques avec précision

Signes atypiques

Indiquer les signes cliniques atypiques

L'identification des patients en impasse diagnostique est une des missions des centres Maladies Rares

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



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Coder un patient en impasse (2/2)

Création d'un code Orphanet afin de donner plus de visibilité aux patients maladies rares sans diagnostic :

ORPHA:616874 « Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète »

Maladie rare pour laquelle tous les efforts raisonnables ont été mis en œuvre par les experts du domaine afin de déterminer un diagnostic selon les connaissances et moyens diagnostiques disponibles, mais n'ont pas permis de conclure à l'identification d'un concept clinique connu.

Code disponible
dans BaMaRa
courant 2023

Comment bien utiliser ce code ?

- ✓ Ne pas utiliser pour les maladies qui ne sont pas (encore) disponibles dans la classification Orphanet
- ✓ Ne pas utiliser pour coder les patients au long de leur parcours diagnostique → utiliser uniquement lorsque tous les efforts raisonnables pour obtenir un diagnostic selon l'état de l'art et les capacités de diagnostic disponibles ont été faits
- ✓ L'utilisation de ce code peut être combinée avec d'autres descripteurs (phénotypes, génotypes...)

Description clinique

Il faut coder les signes cliniques pertinents pouvant expliquer la prise en charge dans le centre maladies rares. Les signes cliniques peuvent être ajoutés sans diagnostic décrit, ils permettront d'effectuer des recherches de patients plus facilement

La description clinique et les signes atypiques peuvent être renseignés avec différentes terminologies :

- Codes « groupe » ORPHANET
- Codes HPO* (Human Phenotype Ontology)
- Codes CIM-10

× Trouble du transport et de l'absorption des lipides

× Maladie de Crohn

× Maladie de Crohn [entérite régionale]

*Il est possible de faire des demandes de nouveaux termes HPO pour les intégrer dans l'item « description clinique ». La filière FIMATHO pourra vous accompagner dans cette démarche, merci de nous contacter à fimatho@chu-lille.fr