SPÉCIFICITÉS DE CODAGES

POUR LES MALADIES RARES DU PANCREAS

PaRaDis

Pancreatic Rare Diseases

Centre de référence des maladies rares

FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Listing des pathologies rares du CRMR PaRaDis

En italique = codes ORPHA à indiquer par défaut car code correspondant à la pathologie n'existe pas

PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA
Carcinome pancréatique familial (CaPaFa)	1333	Pancréatites secondaires à ansa pancreatica ou divisum	*675*
Cystadénomes mucineux	*424053*	Pancréatites secondaires au déficit en Colipase	309108
Cystadénomes séreux	*424073*	Pancréatites secondaires au déficit en lipoprotéine lipase (Syndrome FCS)	444490
Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	309111	Pancréatites secondaires au pancréas annulaire	675
Déficit en triacylglycérol lipase pancréatique	309031	Pancréatites secondaires aux hypercalcémies primaires et secondaires	444490
Dystrophie kystique sur pancréas aberrant (DKPA)	*313906*	Pancréatites sur hypertriglycéridémie (HTG)	444490
Kyste lympho-épithélial	*313906*	PCH liées à CFTR	586
Kyste pancréatique congénital	313906	PCH liées à CPA1 ou liées à CASR ou à TRPV6	*676 (=générique)*
Lymphangiome pancréatique	*313906*	PCH liées à CTRC	*676 (=générique)*
PAI indéterminée	*280315*	PCH liées à PRSS1	103918
PAI type 1 à IgG4	280302	PCH liées à SPINK1	*103918*
PAI type 2	280315	Syndrome de Johanson-Blizzard	2315
Pancréatite liée au syndrome Low Phospholipid-Associated Cholelithiasis (L-PAC)	*69663*	Syndrome de Shwachman-Diamond (SDS)	811
Pancréatites aigues ou chroniques idiopathiques ou IPE sans étiologie	*675*	Transformation kystique des acini (TKA)	*313906*
Pancréatites par dysfonction du sphincter d'Oddi (DSO)	*675*	Tumeur pseudo-papillaire et solide du pancréas (TPPS)	424065

À noter : pour coder les patients sans diagnostic (en impasse) utiliser le code **ORPHA:616874 « Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète »**
- prochainement disponible dans BaMaRa

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

Quelles sont les maladies pouvant être concernées par l'errance et/ou l'impasse diagnostique ?

✓ Toutes les **Pancréatites Aigues (PA)** ou **Pancréatites Chroniques (PC)** dites idiopathiques après un bilan complet négatif (6 mois) pour éliminer les causes suivantes : alcoolisme chronique, tumeur bénigne (TNE ou tumeur kystique), génétique (panel de 8 gènes en 2022), métabolique, morphologique (malformation), auto immune

Pour les PAPC, le CRMR PaRaDis a défini :

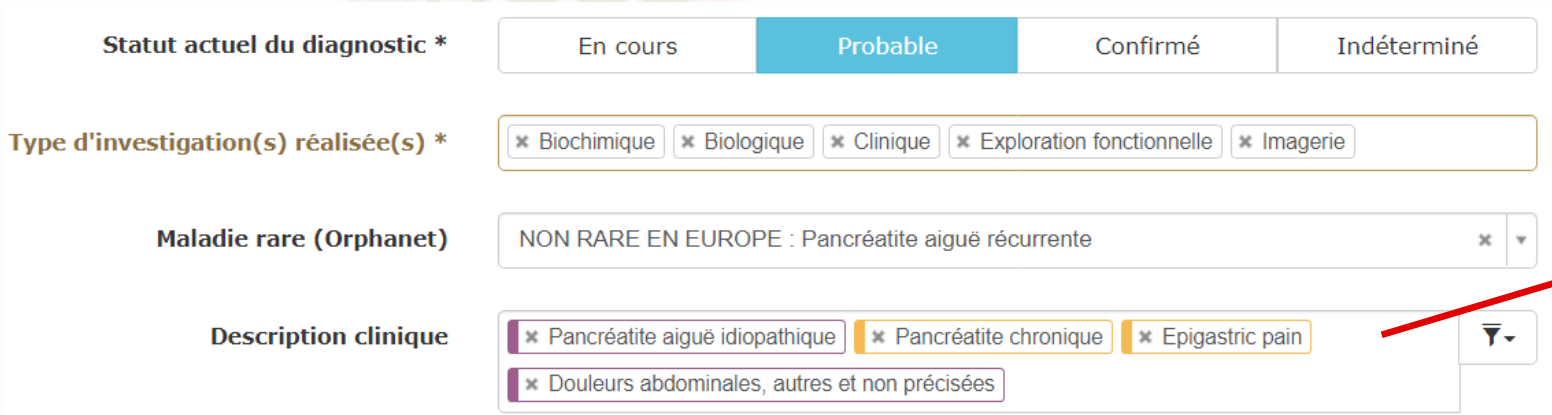
- ✓ **Âge aux premiers signes** = âge de la première pancréatite aigüe
- ✓ **Âge au diagnostic** = pour les PAPC idiopathiques, l'âge au diagnostic correspond à l'âge après la réalisation du bilan complet négatif
- ✓ **Pas de diagnostic en cours** car la suspicion arrive avec la réalisation des examens
- ✓ **Pas de diagnostic indéterminé** car les PAPC idiopathiques correspondent aux formes sans cause retrouvée

Centre de référence des maladies rares

PAPC idiopathiques (1/2)

DIAGNOSTIC PROBABLE (≥ à 2 pancréatites aigües ; bilan en cours (3-6 mois))

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés
3. Il **n'existe pas de code ORPHA pour les PAPC idiopathiques**, indiquer dans le champ « maladie rare (Orphanet) » le code **ORPHA 64740 : Pancréatite aiguë récurrente (non-rare en Europe)**
4. Remplir le champ « description clinique » :



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

- **CIM-10 K85.0 (Pancréatite aigüe idiopathique)**
- **HPO 0006280 (pancréatite chronique)**
- **HPO 0410019 (epigastric pain)**
- **CIM-10 R10.4 (douleurs abdominales, autres et non précisées)**

5. Saisir les descriptions sans code HPO ou CIM-10 dans la case commentaire (*possible création de codes HPO – voir avec la filière)*

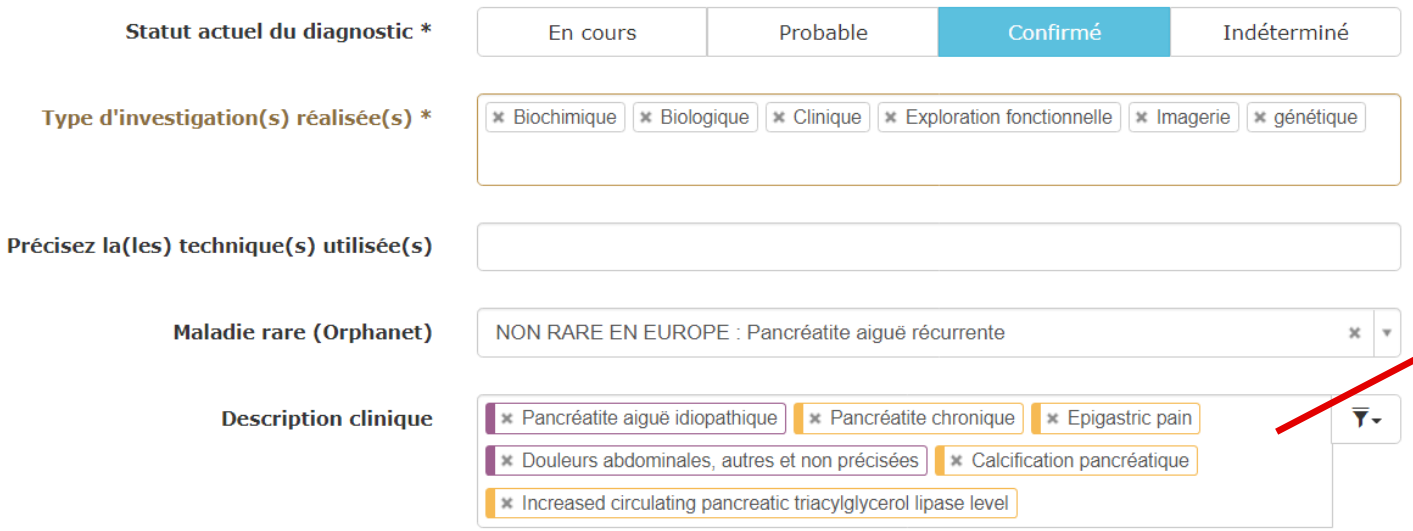
Le niveau d'assertion doit être réévalué au minimum une fois par an.

FIMATHO
Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

PAPC idiopathiques (2/2)

DIAGNOSTIC CONFIRMÉ (bilan terminé ayant écarté toute autre cause)

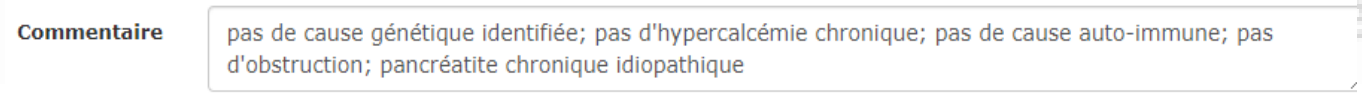
1. Cocher le niveau d'assertion « confirmé »
2. Préciser les examens réalisés
3. Il **n'existe pas de code ORPHA pour les PAPC idiopathiques**, indiquer dans le champ « maladie rare (Orphanet) » le code **ORPHA 64740 : Pancréatite aiguë récurrente (non-rare en Europe)**
4. Remplir le champ « description clinique » :



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

- **CIM-10 K85.0 (Pancréatite aigüe idiopathique)**
- **HPO 0006280 (pancréatite chronique)**
- **HPO 0410019 (epigastric pain)**
- **CIM-10 R10.4 (douleurs abdominales, autres et non précisées)**
- **HPO 0032932 (increased circulating pancreatic triacylglycerol lipase level)**
- **HPO 0005213 (calcification pancréatique**

5. Saisir les descriptions sans code HPO ou CIM-10 dans la case commentaire (*possible création de codes HPO – voir avec la filière)*



FIMATHO
Filière des maladies rares abdomino-thoraciques