

# SPÉCIFICITÉS DE CODAGES

## POUR LA HERNIE DE COUPOLE DIAPHRAGMATIQUE

Hernie  
de  
coupoles  
diaphragmatique

Centre de Maladie Rare

# Listing des pathologies rares du CRMH HCD et syndromes pour lesquels une HCD peut être associée

PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA
Hernie diaphragmatique congénitale	2140	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	287
Omphalocèle géante avec hépatocèle	<i>Pas de code Orpha</i>	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	373
Kyste omphalo-mésentérique	490	Pentalogie de Cantrell	1335
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	280	Syndrome de Fryns	2059
Syndrome de Cornelia de Lange	199	Syndrome d'hernie diaphragmatique-anomalies des membres	2141
Trisomie 13	3378	Syndrome de Donnai-Barrow	2143
Trisomie 18	3380	Syndrome de Kabuki	2322
Tétrasomie 12p	884	Complexe limb body wall	2369
Trisomie 21	870	Syndrome de Matthew-Wood	2470
Anomalies du péricarde et du diaphragme	2847	Syndrome de Marfan	558

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

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

- ✓ Les **formes de hernies de coupole diaphragmatique non isolées** peuvent être concernées.

**Les HCD non isolées** désignent les formes de HCD associées à une autre malformation, quel que soit l'organe touché.

Les hernies syndromiques (avec malformations associées) sans diagnostic génétique du syndrome constituent les formes de hernie susceptibles de se trouver en errance ou impasse diagnostique, **même si le pronostic vital est largement dépendant de la forme de HCD**



**FIMATHO**

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

# Forme syndromique HCD (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. Indiquer la pathologie « **hernie de coupole diaphragmatique** » dont le diagnostic est lui, confirmé, dans le champ « description clinique »
5. Compléter le champ « description clinique » avec d'autres signes cliniques :

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) *	<input type="text" value="* Clinique"/>			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Laisser le champ vide"/>			
Description clinique	<input type="text" value="* Hernie diaphragmatique congénitale * Détresse respiratoire"/>			

Exemple de signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- CIM-10 Q79.0 (hernie diaphragmatique congénitale)
- HPO 0002098 (détresse respiratoire)

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

Commentaire	<input type="text" value="déviation des bruits du &lt;u&gt;coeur&lt;/u&gt; ; abdomen plat"/>
-------------	--

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

# Forme syndromique HCD (2/4)

## DIAGNOSTIC PROBABLE

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés
3. Préciser le **syndrome rare suspecté** dans le champ « maladie rare (Orphanet) »
4. Renseigner la pathologie hernie de coupole diaphragmatique dans le champ « description clinique » et compléter avec les autres signes cliniques :

Statut actuel du diagnostic \*

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

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

\* Clinique

Maladie rare (Orphanet)

**Code ORPHA du syndrome**

Description clinique

\* Hernie diaphragmatique congénitale \* Détresse respiratoire

\* Résultats anormaux d'imagerie diagnostique d'autres parties des voies digestives

Exemple de signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- CIM-10 Q79.0 (hernie diaphragmatique congénitale)
- HPO 0002098 (détresse respiratoire)
- CIM-10 R93.3 (résultats anormaux d'imagerie diagnostique d'autres parties des voies digestives)

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

Commentaire

déviation des bruits du coeur ; abdomen plat ; Radiographie abdomino thoracique : images hydro-aériques digestives dans le thorax ; Déplacement du médiastin du côté opposé à la Hernie

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



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

# Forme syndromique HCD (3/4)

## DIAGNOSTIC CONFIRMÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « confirmé »
2. Préciser le(s) examen(s) ayant permis de confirmer le diagnostic (imagerie + test génétique (CGH-Array))
3. Préciser le **syndrome rare** dans le champ « maladie rare (Orphanet) »
4. Renseigner la pathologie hernie de coupole diaphragmatique dans le champ « description clinique » et compléter avec les autres signes cliniques :

Statut actuel du diagnostic \*

En cours Probable **Confirmé** Indéterminé

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

× Clinique × génétique × Imagerie

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

× ACPA (CGH-Array...)

Maladie rare (Orphanet)

**Code ORPHA du syndrome**

Description clinique

× Cardiopathie, sans précision **× Hernie diaphragmatique congénitale**

× Autres résultats anormaux d'imagerie diagnostique du système nerveux central

× Résultats anormaux d'imagerie diagnostique d'autres parties des voies digestives

× Résultats anormaux d'imagerie diagnostique de l'appareil urinaire

× Résultats anormaux d'imagerie diagnostique d'autres parties du système ostéo-musculaire

× Détresse respiratoire **× Fente labiale avec ou sans fente palatine**

Exemple de signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- CIM-10 I51.9 (cardiopathie, sans précision)
- CIM-10 Q79.0 (hernie diaphragmatique congénitale)
- CIM-10 R90.8 (autres résultats anormaux d'imagerie diagnostique du système nerveux central)
- CIM-10 R93.3 (résultats anormaux d'imagerie diagnostique d'autres parties des voies digestives)
- CIM-10 R93.4 (résultats anormaux d'imagerie diagnostique de l'appareil urinaire)
- CIM-10 R93.7 (résultats anormaux d'imagerie diagnostique d'autres parties du système ostéo-musculaire)
- HPO 0002098 (détresse respiratoire)
- ORPHA 1991 (fente labiale avec ou sans fente palatine)

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

Commentaire

Forme non isolée ; déviation des bruits du cœur ; abdomen plat ; Radiographie abdomino thoracique : images hydro-aériques digestives dans le thorax ; Déplacement du médiastin du côté opposé à la Hernie  
Bilan génétique : tétrasomie 12 p  
IRM

# Forme syndromique HCD (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. Indiquer la pathologie « **hernie de coupole diaphragmatique** » dont le diagnostic est lui, confirmé, dans le champ « description clinique »
5. Compléter les champ « description clinique » et « signes atypiques » :

Statut actuel du diagnostic \*  En cours  Probable  Confirmé  Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*  Clinique  génétique  Imagerie

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)  ACPA (CGH-Array...)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique  Détresse respiratoire  Reflux gastro-oesophagien  Retard de croissance  Dysplasie broncho-pulmonaire survenant pendant la période périnatale  Hernie diaphragmatique congénitale

Signes atypiques

Exemple de signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- HPO 0002098 (détresse respiratoire)
- HPO 0002020 (reflux gastro-oesophagien)
- HPO 0001508 (retard de croissance)
- CIM-10 P27.1 (dysplasie broncho-pulmonaire survenant pendant la période périnatale)
- CIM-10 Q79.0 (hernie diaphragmatique congénitale)

6. 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.*