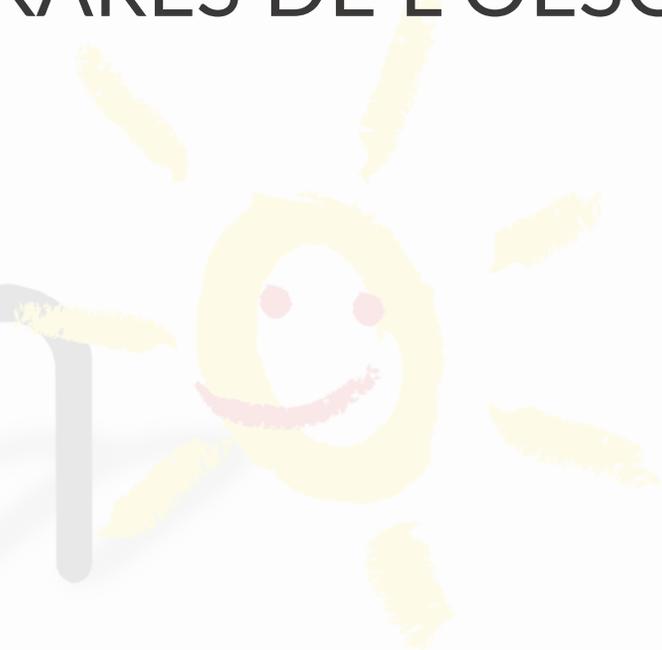


SPÉCIFICITÉS DE CODAGES

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

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 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.



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

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**
4. Remplir le champ « description clinique » (indiquer ici **l'atrésie de l'œsophage** et les autres signes cliniques) :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Clinique

Maladie rare (Orphanet)

Laisser le champ vide

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 ano-rectale Atrésie de l'oesophage

Signes cliniques pouvant correspondre au syndrome (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.

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) »
4. Remplir le champ « description clinique » (indiquer ici l'**atrésie de l'œsophage** et les autres signes cliniques) :

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 ano-rectale ✖ Atrésie de l'oesophage

Signes cliniques pouvant correspondre au syndrome (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.



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

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) »
4. Remplir le champ « description clinique » (indiquer ici l'**atrésie de l'œsophage** et les autres signes cliniques)

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

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
- 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 au syndrome (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 » (indiquer ici l'atrésie de l'œsophage)

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

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

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 *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Imagerie Exploration fonctionnelle

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'**achalasia 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) Achalasia 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'**achalasia 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) : Achalasia 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

megaesophage ; 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 ; achalasia vigoureuse ; hyperpression intra-œsophagienne par rapport à la pression intra-gastrique.

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)

Laisser le champ vide

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 *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Clinique

Maladie rare (Orphanet)

Laisser le champ vide

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. Indiquer le **code ORPHA 73247 EoE** (si trouvable dans la base, autrement, laisser le champ **vide**)
4. Indiquer le **code HPO 0410151 : eosinophilic infiltration of the esophagus** dans le champ « description clinique » et compléter comme indiqué :

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Exploration fonctionnelle x Anatomopathologie x Clinique x			
Maladie rare (Orphanet)	EoE x			
Description clinique	Eosinophilic infiltration of the esophagus x Reflux gastro-oesophagien x Vomissement x Douleurs abdominales, autres et non précisées x Dysphagie x Esophageal food impaction x Pyrosis x			

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

- **HPO 0410151 (eosinophilic infiltration of the esophagus)**
- **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.

Œsophagite à éosinophiles (3/4)

DIAGNOSTIC CONFIRMÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « confirmé »
2. Préciser les examens réalisés : Imagerie + Exploration fonctionnelle
3. Indiquer le **code ORPHA 73247 EoE** (si trouvable dans la base, autrement, laisser le champ vide)
4. Indiquer le **code HPO 0410151 : eosinophilic infiltration of the esophagus** dans le champ « description clinique » et compléter la partie « gènes » :

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

Caractérisation génétique du diagnostic
Oui Non Non approprié

Type d'investigation(s) réalisée(s) *
Exploration fonctionnelle x Anatomopathologie x Clinique x

Maladie rare (Orphanet)
EoE

Description clinique
Eosinophilic infiltration of the esophagus x Reflux gastro-oesophagien x
Dysphagie x Oedème x Anomalie de l'oesophage x Stenose oesophagienne x

Gènes (HGNC)
x TSLP x CAPN14 x EMSY x LRRC32 x STAT6 x ANKRD27

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

- HPO 0410151 (eosinophilic infiltration of the esophagus)
- 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 œsophagienne ; 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)

Laisser le champ vide

Description clinique

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

✖ Stenose 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 (Œdème)
- HPO 0002031 (Anomalie de l'oesophage)
- 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 *

<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

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.

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)

Laisser le champ vide

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)

Laisser le champ vide

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)

Laisser le champ vide

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.