

SPÉCIFICITÉS DE CODAGES

POUR LES MALADIES RARES DIGESTIVES



MaRDi

Maladies Rares Digestives



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Listing des pathologies rares du CRMR MaRDi (1/2)

PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA
Abêtalipoprotéinémie	14	Diarrhée chronique par hyperactivité de la guanylate cyclase 2C	314373	Malabsorption du glucose-galactose	35710
Acrodermatite entéropathique	37	Diarrhée sodée congénitale	103908	Malabsorption héréditaire de l'acide folique	90045
ALG6-CDG	79320	Diarrhée sodée congénitale syndromique	563708	Malabsorption idiopathique par défaut de synthèse des acides biliaires	84065
ALG8-CDG	79325	Diarrhée syndromique	84064	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch	228426
Anendocrinose entérique	83620	Diarrhée-vomissements associés à un déficit en tréhalase	103909	Maladie coeliaque réfractaire	398063
Atrésie de l'intestin grêle	1201	Duplication digestive	238	Maladie de Crohn	<i>Non rare en Europe</i>
Atrésie du colon	1198	Duplication entérique thoraco-abdominale	1759	Maladie de Gräsbeck-Imerslund	35858
Atrésie du duodénum	1203	Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale	1876	Maladie de Hirschsprung	388
Atrésies multiples de l'intestin	2300	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	298	Maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie	2153
Cap polypose	160148	Entéropathie à cellules NK	263665	Maladie de rétention des chylomicrons	71
Colite indéterminée	103920	Entéropathie congénitale due à un déficit de l'entéropeptidase	168601	Maladie de Whipple	3452
Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	309111	Entéropathie congénitale en touffes	92050	Maladie des inclusions microvillositaires	2290
Déficit congénital en héparane sulfate de l'entérocyte	103910	Ganglioneurome de Hirschsprung	2151	Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale	294023
Déficit congénital en lactase	53690	Gastro-entérite à éosinophiles	2070	Malakoplakie	556
Déficit congénital en saccharase-isomaltase	35122	Gastroparésie idiopathique	558411	Malrotation intestinale familiale	508410
Déficit en colipase pancréatique	309108	Granulomatose chronique	379	Microgastrie congénitale	199293
Déficit en triacylglycérol lipase pancréatique	309031	Insuffisance intestinale chronique	294422	MPI-CDG	79319
Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA	445018	Intolérance au fructose héréditaire	469	Myopathie viscérale familiale	2604
Déficit immunitaire combiné-entéropathie	436252	Kyste pancréatique congénital	313906	Occlusion intestinale du nouveau-né par déficit en guanylate cyclase 2C	314376
Diarrhée chlorée congénitale	53689	Laparoschisis	2368	Pancréatite auto-immune	103919
Diarrhée chronique associée à un déficit en glucoamylase	103907	Lymphangiectasie intestinale primitive	90362	Pancréatite auto-immune type 1	280302
Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative	329242	Lymphangiectasie intestinale secondaire	90363	Pancréatite auto-immune type 2	280315

Listing des pathologies rares du CRMR MaRDi (2/2)

PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA	PATHOLOGIE	CODE ORPHA
Pancréatite chronique héréditaire	676	Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-enterocolite infantile	436166	Syndrome de microgastrie-anomalie des membres	2538
Pancréatite et cholangite folliculaire	300552	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale	1116	Syndrome de Mowat-Wilson	2152
Pancréatite tropicale	103918	Syndrome de Bardet-Biedl	110	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une monosomie 2q22	261537
Polypose adénomateuse associée aux ADN polymérasés	447877	Syndrome de Cowden	201	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une mutation ponctuelle de ZEB2	261552
Polypose adénomateuse familiale	733	Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes	238569	Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	163746
Polypose adénomateuse familiale atténuée	220460	Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	37042	Syndrome de Pearson	699
Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à MSH3	480536	Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire	1670	Syndrome de Peutz-Jeghers	2869
Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à NTHL1	454840	Syndrome de diarrhée intractable-atrésie choanale-anomalie des yeux	137622	Syndrome de photosensibilité cutanée-colite létale	2881
Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à APC	247806	Syndrome de dysrythmie atriale et trouble de la motilité intestinale chronique	435988	Syndrome de polypose dentelée	157798
Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à AXIN2	401911	Syndrome de Feingold	1305	Syndrome de polypose juvénile	2929
Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à MUTYH	247798	Syndrome de Feingold type 1	391641	Syndrome de Shwachman-Diamond	811
Polypose adénomateuse familiale due à une microdélétion 5q22.2	261584	Syndrome de Feingold type 2	391646	Syndrome de Waardenburg-Shah	897
Polypose juvénile généralisée/Polypose juvénile colorectale	329971	Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon	66629	Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques	391487
Polypose juvénile infantile	79076	Syndrome de Haddad	99803	Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie	2241
Proctite radique	70475	Syndrome de l'intestin court congénital	2301	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	293864
Pseudo-obstruction intestinale chronique	2978	Syndrome de l'intestin court primaire	365563	Syndrome d'insuffisance pancréatique-anémie-hyperostose	199337
Pseudo-obstruction intestinale myopathique	104077	Syndrome de l'intestin court secondaire	95427	Syndrome d'ulcération du cordon ombilical-atrésie intestinale	3405
Pseudo-obstruction intestinale non classifiée	104078	Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum	209964	Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses	404463
Pseudo-obstruction intestinale type neuronal	99811	Syndrome de maladie de Hirschsprung-brachydactylie type D	2150		
Recto-colite hémorragique	<i>Non rare en Europe</i>	Syndrome de maladie de Hirschsprung-polydactylie-surdité	2155		

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**

Spécificité de codage pour les MICI

Il n'existe pas de code **ORPHANET** pour les MICI car elles sont considérées comme « non-rare » en Europe.

Pour coder les Maladie de Crohn et Rectocolite Hémorragique (rares chez l'enfant) dans BaMaRa, il vous faut :

MALADIE DE CROHN

1. Indiquer dans le champ « Maladie rare (Orphanet) » : **Colite indéterminée (ORPHA:103920)**
2. Indiquer dans le champ « Description clinique » le code **HPO 0100280 : Maladie de Crohn**

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	* Anatomopathologie			
Maladie rare (Orphanet)	Colite indéterminée x v			
Description clinique	* Maladie de Crohn ▼			
Signes atypiques	▼			

RECTOCOLITE HEMORRAGIQUE

1. Indiquer dans le champ « Maladie rare (Orphanet) » : **Colite indéterminée (ORPHA:103920)**
2. Indiquer dans le champ description clinique le code **CIM-10 K51 : Recto-colite hémorragique [colite ulcéreuse]**

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	* Anatomopathologie			
Maladie rare (Orphanet)	Colite indéterminée x v			
Description clinique	* Recto-colite hémorragique [colite ulcéreuse] ▼			
Signes atypiques	▼			

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

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

- ✓ Les **VEOIBD (Very Early Onset Inflammatory Bowel Disease) ou maladies inflammatoires chroniques de l'intestin à début précoce** (avant 2 ans) peuvent être concernées par de l'errance et/ou impasse diagnostique.

L'impasse diagnostique est définie comme une **absence de diagnostic génétique précis après une étude ciblée sur la puce génétique VEOIBD et/ou un séquençage du génome.**

Le **diagnostic de VEOIBD** lui-même doit avoir été **porté par une coloscopie avec biopsies**, en plus des examens complémentaires justifiés par l'orientation étiologique et l'état du patient.



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

VEOIBD (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

Adénopathies Anomalie de la croissance Maladie auto-immune Pâleur Arthrite

Splénomégalie Diarrhée Colite Apparition dans l'enfance D'apparition néonatale Folliculitis

Family history

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

- CIM-10 R59 (adénopathies)
- HPO 0001507 (anomalie de la croissance)
- HPO 0002960 (maladie auto-immune)
- HPO 0000980 (pâleur)
- HPO 0001369 (arthrite)
- HPO 0001744 (splénomégalie)
- HPO 0002014 (diarrhée)
- HPO 0002583 (colite)
- HPO 0003593 (apparition dans l'enfance)
- HPO 0003623 (d'apparition néonatale)
- HPO 0025084 (folliculitis)
- HPO 0032316 (Family history)

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

Commentaire

Infections; pathologie péri-anales ; abdomen sensible; rectorragie

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

VEOIBD (2/4)

DIAGNOSTIC PROBABLE (colite > 3 semaines)

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés
3. Il n'existe pas de code ORPHA pour les VEOIBD, indiquer dans le champ « maladie rare (Orphanet) » le code **ORPHA 103920 : Colite indéterminée**
4. Remplir le champ « description clinique » :

Diagnostic #1

suspicion forte en attente de résultats complémentaires

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Clinique Biologique Biochimique Anatomopathologie génétique

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

Maladie rare (Orphanet)

Colite indéterminée

Description clinique

Adénopathies Anomalie de la croissance Maladie auto-immune Pâleur Arthrite
 Splénomégalie Diarrhée Colite Apparition dans l'enfance D'apparition néonatale Folliculitis
 Family history

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

- CIM-10 R59 (adénopathies)
- HPO 0001507 (anomalie de la croissance)
- HPO 0002960 (maladie auto-immune)
- HPO 0000980 (pâleur)
- HPO 0001369 (arthrite)
- HPO 0001744 (splénomégalie)
- HPO 0002014 (diarrhée)
- HPO 0002583 (colite)
- HPO 0003593 (apparition dans l'enfance)
- HPO 0003623 (d'apparition néonatale)
- HPO 0025084 (folliculitis)
- HPO 0032316 (Family history)

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

Commentaire

Infections; pathologie péri-anales ; abdomen sensible; rectorragie; colite > 3 semaines **VEOIBD**

Indiquer VEOIBD en commentaire (car pas de code HPO ou CIM-10)

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



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

VEOIBD (3/4)

DIAGNOSTIC CONFIRMÉ

1. Cocher le niveau d'assertion « confirmé »
2. Préciser le(s) examen(s) ayant permis de confirmer le diagnostic
3. Il n'existe pas de code ORPHA pour les VEOIBD, indiquer dans le champ « maladie rare (Orphanet) » le code **ORPHA 103920 : Colite indéterminée**
4. Remplir le champ « Description clinique » et « Gènes »

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Clinique Biologique Biochimique Anatomopathologie génétique

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

Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes) Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet)

Colite indéterminée

Description clinique

Adénopathies Anomalie de la croissance Maladie auto-immune Pâleur Arthrite

Splénomégalie Diarrhée Colite Apparition dans l'enfance D'apparition néonatale Folliculitis

Family history Granuloma Anomalie de la sécrétion de l'interleukine Déficit d'anticorps spécifiques

Déficit sélectif en IgA Agammaglobulinémie Colite chronique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

ADAM17 IKBKKG COL7A1 FERMT1 TRE-TTC7-1 GUCY2F EGFR TGFB2 TGFB1

XIAP

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

- CIM-10 R59 (adénopathies)
- HPO 0001507 (anomalie de la croissance)
- HPO 0002960 (maladie auto-immune)
- HPO 0000980 (pâleur)
- HPO 0001369 (arthrite)
- HPO 0001744 (splénomégalie)
- HPO 0002014 (diarrhée)
- HPO 0002583 (colite)
- HPO 0003593 (apparition dans l'enfance)
- HPO 0003623 (d'apparition néonatale)
- HPO 0025084 (folliculitis)
- HPO 0032316 (Family history)
- HPO 0032252 (granuloma)
- HPO 0011117 (Anomalie de la sécrétion de l'interleukine)
- HPO 0012475 (Déficit d'anticorps spécifiques)
- HPO 0004433 (déficit sélectif en IgA)
- HPO 0004432 (agammaglobulinémie)
- HPO 0100281 (colite chronique)

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

Commentaire

Infections; pathologie péri-anales; abdomen sensible; rectorragie; émoussement des villosités duodénales; défaut de la barrière épithéliale intestinale; Défaut en IL-10R **VEOIBD**

Indiquer VEOIBD en commentaire (car pas de code HPO ou CIM-10)

VEOIBD (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. Compléter les champs « description clinique » et « signes atypiques » :

Statut actuel du diagnostic *

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

× Clinique

Maladie rare (Orphanet)

×

Description clinique

× Adénopathies × Anomalie de la croissance × Maladie auto-immune × Pâleur × Arthrite
× Splénomégalie × Diarrhée × Colite × Apparition dans l'enfance × D'apparition néonatale × Folliculitis
× Family history

Signes atypiques

Codes groupe ORPHA, CIM-10, HPO

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

- CIM-10 R59 (adénopathies)
- HPO 0001507 (anomalie de la croissance)
- HPO 0002960 (maladie auto-immune)
- HPO 0000980 (pâleur)
- HPO 0001369 (arthrite)
- HPO 0001744 (splénomégalie)
- HPO 0002014 (diarrhée)
- HPO 0002583 (colite)
- HPO 0003593 (apparition dans l'enfance)
- HPO 0003623 (d'apparition néonatale)
- HPO 0025084 (folliculitis)
- HPO 0032316 (Family history)

6. 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.