

Codage des déficits en G6PD dans BaMaRa

Comme seul le déficit en G6PD de classe 1 est rare, c'est en principe le seul codable en tant que maladie rare dans BaMaRa :

ORPHA:466026 : Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I

Synonyme(s) :

Anémie hémolytique sévère due à un déficit en G6PD
Déficit en G6PD classe I.

*L'ancien code <ORPHA 362, Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase > (synonymes : Déficit en G6PD, Favisme), peut encore être saisi à l'item « Maladie rare (Orphanet) » dans BaMaRa mais **il ne faut jamais l'utiliser**.*

*Il se trouve maintenant associé à la mention « **NON RARE EN EUROPE** ».*

Si un patient présente un déficit en G6PD de classe 2 ou 3 associé à une maladie rare du globule rouge (comme une drépanocytose, une thalassémie...), on peut renseigner cette information à l'item « **Description clinique** » associé au diagnostic de la maladie rare du globule rouge en question (*ne pas coder de 2^e diagnostic*).

La filière recommande d'utiliser le code HPO suivant :

0410188 - Decreased glucose-6-phosphate dehydrogenase level in red blood cells.

Il suffit de placer le curseur sur la ligne « Description clinique », saisir « 410188 » puis cliquer sur le bon code qui devrait alors être proposé.

Pour les patients qui présentent un déficit en G6PD de classe 2 ou 3 *symptomatique* (hémolyse), la filière MCGRE a demandé à Orphanet la création d'un code spécifique (demande non satisfaite pour l'instant).

En attendant, la filière recommande de saisir sur la ligne « **Description clinique** » le code CIM-10 suivant :

D55.0 - Anémie due à une carence en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD).

Il suffit de placer le curseur sur la ligne « Description clinique », saisir « D55.0 » puis cliquer sur le bon code qui devrait alors être proposé.

Les symptômes sont aussi à coder sur la ligne « Description clinique ».

Pour l'hémolyse, le code HPO 0001878 (Anémie hémolytique) peut être utilisé.

On peut renseigner le gène (*G6PD*) et la mutation si le séquençage a été réalisé.

La mention de classe 2 ou classe 3 peut être portée dans la partie « Commentaire » du diagnostic.

Les personnes présentant un déficit en G6PD de classe 2 ou 3 isolé et non symptomatique ne devraient pas être codées dans BaMaRa. Elles peuvent toutefois être codées en non malades (en renseignant l'info « Déficit en G6PD non symptomatique » en commentaire au diagnostic si l'onglet Diagnostic est conservé ou en commentaire au dossier dans le cas contraire).

Seules les activités de diagnostic et conseil génétique peuvent être codées.