

Codage des drépanocytoses (syndromes drépanocytaires majeurs) et des traits drépanocytaires dans BaMaRa

Syndromes drépanocytaires majeurs

Pour les syndromes drépanocytaires majeurs, le code Orphanet utilisé doit en principe correspondre au génotype du patient.

Par exemple, si le patient est SC, il ne faut pas utiliser le même code que si le patient est SS.

Mais cela peut poser deux problèmes pour les médecins :

- d'une part le génotype du patient n'est pas toujours connu ;
- d'autre part Orphanet n'a pas créé de codes pour tous les génotypes de syndrome drépanocytaire majeur (la filière a demandé leur création mais le processus est très long).

En pratique, il est admis que :

- si le génotype a pu être établi, il faut retenir le code ORPHA correspondant s'il existe ;
- s'il y a un doute entre SS et S-bêta⁰, il faut coder SS (ORPHA 232) ;
- si le code ORPHA n'existe pas encore, on admet aussi l'utilisation du code ORPHA 232 ;
- si l'on ne connaît pas du tout le génotype, on admet aussi le code ORPHA 232.

Dans les trois dernières situations (utilisation du code 232 en substitut), *il faudra préciser le génotype (ou le doute sur le génotype) en commentaire au diagnostic*. Le dossier pourra être corrigé quand le génotype aura pu être précisé ou que le code manquant aura été créé.

Pour le statut du diagnostic, on admet de retenir « Confirmé » même en l'absence d'analyse génétique *si l'étude de l'hémoglobine a bien été réalisée*.

Pour la caractérisation génétique du diagnostic : coder « oui » si la génétique a été faite et « non » si la génétique n'a pas été faite (ne rien renseigner si information non disponible).

Type de drépanocytose	Code ORPHA à utiliser	Statut du diagnostic	Ajout en commentaire au diagnostic
Drépanocytose SS	232	Confirmé	
Drépanocytose SC	251365	Confirmé	
Drépanocytose S-Bêta thal	251359	Confirmé	Préciser si Bêta ⁺ ou Bêta ⁰
Drépanocytose SD Punjab	251370	Confirmé	
Drépanocytose SE	251375	Confirmé	
Autre syndrome drépanocytaire majeur	232	Confirmé	Préciser le génotype

Ces libellés/codes ORPHA sont à saisir sur la ligne « Maladie rare (Orphanet) »

.../...

ATTENTION : cela ne s'applique pas aux traits drépanocytaires

Pour ces derniers, si la personne est AS et ne présente pas de complication imputable au trait, il faut coder la personne comme non malade et seules les activités de diagnostic et de conseil génétique peuvent être codées.

La filière recommande de conserver l'onglet « Diagnostic » et de saisir « Trait drépanocytaire » en commentaire au diagnostic.

Le reste de l'onglet Diagnostic devrait être laissé vide – ne rien renseigner à l'item « Sujet apparemment sain » et ne renseigner ni statut du diagnostic ni nom de maladie.

La conservation de l'onglet Diagnostic permet de rechercher les personnes porteuses de trait dans les extractions.

Si l'on opte pour la suppression de l'onglet Diagnostic, il faut mentionner l'information « Trait drépanocytaire » en commentaire au dossier.

Si la personne est porteuse d'un deuxième variant de l'hémoglobine (chaîne bêta) et que cela n'entraîne pas de complications (exemple : S/Hope, S/Korle-Bu), il faut aussi la coder non malade ; le génotype pourra être renseigné en commentaire de l'onglet « Diagnostic » (sans autre information) ou en commentaire au dossier.

A noter pour les dossiers saisis en mode connecté : les commentaires (au diagnostic comme au dossier) doivent être renseignés en mode autonome.

Personnes AC

Les centres qui souhaitent coder les personnes AC peuvent le faire en appliquant la même règle pour les personnes AS non symptomatiques, en portant « Trait AC » en commentaire au diagnostic ou au dossier.

Si le patient est AS et présente une complication imputable au trait

Si le patient présente une complication imputable, il faut coder toutes les activités.

Mais comme il n'existe aucun code ORPHA spécifique, il faut, faute de mieux, coder « Drépanocytose et maladies associées » (code ORPHA 275752) sur la ligne « Description clinique » de BaMaRa (ce code ne peut pas être saisi sur la ligne « Maladie rare (Orphanet) ») et renseigner un code de signe clinique (voir tableau page suivante).

Il est conseillé de saisir « Trait drépanocytaire avec complication imputable » dans le champ « Commentaire » du diagnostic afin que ces dossiers puissent être repérés et recherchés dans les extractions.

.../...

Signes cliniques	Termes disponibles dans HPO ou la CIM-10
Acidose tubulaire distale	Acidose tubulaire rénale distale (HP:0008341) <i>(dans BaMaRa, le terme est « Acidose tubulaire rénale de type 1 »)</i>
Défaillance multiviscérale consécutive à une hyperthermie ou une déshydratation (Hyperthermia maligne post-exercice)	Exercice-triggered malignant hyperthermia (HP:0034732)
Hématurie	Hématurie macroscopique (HP:0012587)
Hyphème	Hyphéma (HP:0011886)
Infarctus splénique (aigu) dû à l'altitude	Splenic infarction (HP:0034336)
Myolyse ; syndrome de loge	Utiliser ce code CIM-10 : M62.2 - Infarctissement ischémique musculaire (Syndrome de loge musculaire d'origine non traumatique)
Nécrose papillaire	Renal papillary necrosis (HP:0032632)
Néphropathie tubulaire	Dysfonction tubulaire rénale (HP:0000124) <i>(dans BaMaRa, le terme est « Trouble des tubes urinifères »)</i>
Ostéonécrose aseptique de hanche	Exception, codable dans le champ « Maladie rare » : Nécrose avasculaire secondaire non traumatique (ORPHA:399180) <i>en précisant dans le commentaire du diagnostic que c'est dans le contexte d'un trait drépanocytaire.</i>
Polyurie due à une incapacité à concentrer les urines	Polyurie (HP:0000103)
Priapisme	Priapisme (HP:0200023)
Rétinopathie proliférante	Le terme HPO n'est pas assez spécifique → utiliser ce code CIM-10 : H35.2 - Autres rétinopathies proliférantes (Vitréorétinopathie proliférante)

Si le patient est porteur d'une hétérozygotie composite avec complications associées

Si le patient présente un trait drépanocytaire-persistance héréditaire de l'hémoglobine fœtale (S-PHMF), il faut utiliser le code ORPHA:251380.

Si le patient est porteur d'un autre variant rare de l'hémoglobine, il n'existe pas de code ORPHA correspondant. Il faut, faute de mieux, coder « Drépanocytose et maladies associées » (code ORPHA 275752) sur la ligne « Description clinique » de BaMaRa (et si possible des signes cliniques sur cette même ligne), renseigner le(s) gène(s) muté(s) – voire renseigner les mutations mises en évidence – et ajouter des précisions en commentaire au diagnostic.