

Codage des traits thalassémiques dans BaMaRa

Hors mis les rares patients symptomatiques (cf. document intitulé « Liste des maladies de la filière MCGRE, codes ORPHA et conseils... »), les personnes porteuses d'un trait thalassémique ne doivent pas être codées comme malades.

Les centres qui souhaitent les renseigner dans BaMaRa doivent les coder non malades.
En principe, le codage devrait être limité aux activités de diagnostic et de conseil génétique.

La filière recommande de conserver l'onglet Diagnostic et de mentionner le trait en commentaire au diagnostic.

La terminologie suivante est recommandée :

Trait bêta-thalassémique

Alpha-thalassémie mineure

Alpha-thalassémie silencieuse

Ne rien renseigner dans le champ « Maladie rare ».

Ne rien renseigner non plus aux items « Sujet apparemment sain » et « Statut actuel du diagnostic », à l'exception des « traits » alpha-thalassémiques.

Pour ces derniers, s'il n'y a pas eu de confirmation en biologie moléculaire, le statut « probable » peut être codé. S'il y a eu une confirmation en biologie moléculaire, le statut « confirmé » peut être codé, ainsi que les méthodes diagnostiques utilisées.

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 le trait 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.