

Liste des maladies de la filière MCGRE, codes ORPHA et conseils pour le codage des diagnostics sans code ORPHA dans BaMaRa

Ce document présente une liste basée sur les travaux du Groupe de travail « Diagnostic » de la filière, avec quelques adaptations afin de permettre aux centres de coder les différentes maladies. C'est un document appelé à évoluer (notamment en fonction des réponses d'Orphanet aux demandes de la filière).

Seules les entrées dont les noms sont en couleur **orangée** peuvent être saisies dans le champ « Maladie rare » de BaMaRa.

Les entrées dont les noms sont en **bleu** peuvent être saisies dans le champ « Description clinique » (il s'agit de groupes).

Pour ces entrées (en orange ou bleu), des liens hypertextes vers Orphanet sont en principe actifs dans la version pdf du document (cliquer sur le nom de l'entrée).

*Les entrées en **vert** n'existent pas dans Orphanet et leur création (ou leur réintégration) a été demandée à Orphanet. Il n'est donc pour l'instant pas possible de renseigner le champ « Maladie rare » de BaMaRa pour ces entrées. Il faut alors renseigner le champ « Description clinique » (avec le code ORPHA du groupe qui englobe la maladie et des codes de signes cliniques HPO) ainsi que si possible des informations génétiques, et saisir le nom de la maladie dans le champ « Commentaire » de l'onglet Diagnostic de BaMaRa.*

Hémoglobinopathies hors thalassémies et drépanocytoses	2
Alpha-thalassémie et maladies associées	3
Bêta-thalassémie et maladies associées	4
Drépanocytose et maladies associées	5
Anémies dysérythropoïétiques constitutionnelles	6
Enzymopathies érythrocytaires	7
Membranopathies érythrocytaires	8
Polyglobulies/Erythrocytoses	9
Anémies sidéroblastiques	10
Autres maladies codables au titre de l'activité des centres MCGRE (toutes activités)	11
Maladies codables au titre de l'activité de diagnostic des centres MCGRE	12

Hémoglobinopathies hors thalassémies et drépanocytoses

- [Hémoglobinopathie](#) ORPHA:68364
 - [Alpha-thalassémie et maladies associées](#) ORPHA:275745 + (voir plus loin)
 - [Bêta-thalassémie et maladies associées](#) ORPHA:275749 + (voir plus loin)
 - [Drépanocytose et maladies associées](#) ORPHA:275752 + (voir plus loin)
 - [Hémoglobinoase C](#) ORPHA:2132 Réserver cette entrée aux formes homozygotes CC ou hétérozygotes composites sans allèle S (C-bêta thal, CE ou CO – exclure les cas AC)
 - [Hémoglobine hyperaffine pour l'oxygène](#) (classé aussi parmi les Polyglobulies)
 - [Hémoglobine hyperaffine alpha ou bêta](#) - Synonyme : Variant alpha ou bêta hyperaffin
 - [Persistance héréditaire de l'hémoglobine fœtale homozygote](#) - Synonyme : PHHF homozygote
 - [Hémoglobinoase M alpha](#) (classé aussi parmi les méthémoglobinémies héréditaires)
 - [Hémoglobinoase D](#) ORPHA:90039 (« D Punjab »)
 - [Hémoglobinoase E](#) ORPHA:2133
 - [Hémoglobinoase O Arab](#) (génotype OO ou O-bêta thal)
 - [Maladie de l'hémoglobine instable](#) ORPHA:99139 (« Anémie par hémoglobine instable » - synonyme « Hémoglobine instable »)
 - [Anémie par hémoglobine instable alpha](#)
 - [Anémie par hémoglobine instable bêta](#)
 - [Anémie par hémoglobine instable gamma](#)
 - [Méthémoglobinémie acquise](#) ORPHA:464453
 - [Méthémoglobinémie héréditaire](#) ORPHA:621
 - [Déficit en cytochrome B5 réductase](#) (classé aussi parmi les polyglobulies)
 - ✓ [Déficit en cytochrome B5 réductase type I](#) (classé aussi parmi les polyglobulies)
 - ✓ [Déficit en cytochrome B5 réductase type II](#) (classé aussi parmi les polyglobulies)
 - [Hémoglobinoase M](#) ORPHA:330041
 - ✓ [Hémoglobinoase M alpha](#) (classé aussi parmi les polyglobulies)
 - ✓ [Hémoglobinoase M bêta](#)
 - ✓ [Hémoglobinoase M gamma](#)
 - [Anémie par hémoglobine hypoaffine](#)
 - [Anémie par hémoglobine hypoaffine alpha](#)
 - [Anémie par hémoglobine hypoaffine bêta](#)

Alpha-thalassémie et maladies associées

[Hémoglobinopathie](#) ORPHA:68364

- [Alpha-thalassémie et maladies associées](#) ORPHA:275745
 - [Alpha-thalassémie](#) ORPHA:846 (Alpha-thalassémie sévère – ni mineure ni silencieuse) – Ne pas utiliser ce code
 - [Hémoglobinoase H](#) ORPHA:93616
 - [Hydrops fetalis de Bart](#) ORPHA:163596
 - [Syndrome avec alpha-thalassémie comme manifestation majeure](#) ORPHA:232288– (« Alpha-thalassémie syndromique »)
 - [Alpha-thalassémie-déficiência intellectuelle liée à l'X](#) ORPHA:847
 - [Syndrome d'alpha-thalassémie-déficiência intellectuelle associée au chromosome 16](#) ORPHA:98791
 - [Syndrome d'alpha-thalassémie-syndrome myélodysplasique](#) ORPHA:231401 – (« Hémoglobinoase H acquise »)

Bêta-thalassémie et maladies associées

[Hémoglobinopathie](#) ORPHA:68364

- [Bêta-thalassémie et maladies associées](#) ORPHA:275749
 - [Bêta-thalassémie](#) ORPHA:848 – Ne pas utiliser ce code (ne jamais l'utiliser pour des BT mineures/traits BT, sauf rares cas atypiques – voir ci-dessous)
 - [Bêta-thalassémie intermédiaire](#) ORPHA:231222 (Bêta-thalassémie non transfusion-dépendante)
 - [Bêta-thalassémie intermédiaire homozygote ou hétérozygote composite](#)
 - [BTI-HbE](#) → coder [Hémoglobine E-bêta-thalassémie](#) (ORPHA:231249) en spécifiant BT intermédiaire en commentaire
 - [BTI-Hb Lepore](#) → coder [Hémoglobine Lepore-bêta-thalassémie](#) (ORPHA:330032) en spécifiant BT intermédiaire en commentaire
 - [Delta-bêta thalassémie intermédiaire homozygote ou hétérozygote composite](#)
 - [Bêta-thalassémie intermédiaire hétérozygote avec gène\(s\) alpha-globine surnuméraire\(s\)](#)
 - [Bêta-thalassémie intermédiaire avec mutation non globinique associée](#) (exemple : cas avec mutation *SUPT5H* ou *KLF1/EKLF*)
 - [Bêta-thalassémie dominante](#) ORPHA:231226 (Bêta-thalassémie intermédiaire de transmission dominante)
 - [Bêta-thalassémie majeure](#) ORPHA:231214
 - [Bêta-thalassémie majeure homozygote ou hétérozygote composite](#)
 - [BTM-HbE](#) → coder [Hémoglobine E-bêta-thalassémie](#) (ORPHA:231249) en spécifiant BT majeure en commentaire
 - [BTM-Hb Lepore](#) → coder [Hémoglobine Lepore-bêta-thalassémie](#) (ORPHA:330032) en spécifiant BT majeure en commentaire
 - [Delta-bêta thalassémie majeure homozygote ou hétérozygote composite](#)
 - [Bêta-thalassémie avec maladie associée](#) ORPHA:231386 (Bêta-thalassémie syndromique)
 - [Bêta-thalassémie-thrombocytopenie liée à l'X](#) ORPHA:231393 (Bêta-thalassémie-thrombocytopenie liée à *GATA1*)
- [Formes hétérozygotes de thalassémie d'intérêt clinique](#)
 - [Delta-bêta-thalassémie](#) ORPHA:231237 – A réserver aux traits delta-bêta-thalassémiques (hétérozygotes sans anomalie affectant l'autre allèle *HBB*)
 - [Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-bêta-thalassémie](#) ORPHA:46532
 - [Trait bêta-thalassémique avec facteur hémolytique associé](#) (réservé à des cas pour lesquels une autre anomalie du globule rouge – en plus de la présence d'un allèle *HBB* thalassémique – a été repérée, en précisant la nature de cette anomalie)

Drépanocytose et maladies associées

[Hémoglobinopathie](#) ORPHA:68364

- [Drépanocytose et maladies associées](#) ORPHA:275752
 - [Drépanocytose](#) ORPHA:232 (Drépanocytose homozygote SS)
 - [Drépanocytose associée à une autre anomalie de l'hémoglobine](#) ORPHA:251355 (Autres syndromes drépanocytaires majeurs)
 - [Trait S Antilles](#)
 - [Drépanocytose C/S Antilles](#)
 - [Drépanocytose-bêta-thalassémie](#) ORPHA:251359 Préciser si β^0 ou β^+
 - ✓ [Drépanocytose-bêta-thalassémie S/ \$\beta^0\$](#)
 - ✓ [Drépanocytose-bêta-thalassémie S/ \$\beta^+\$](#)
 - [Drépanocytose-hémoglobinoase C](#) ORPHA:251365 (Drépanocytose SC)
 - [Drépanocytose-hémoglobinoase D](#) ORPHA:251370 (Drépanocytose SD Punjab)
 - [Drépanocytose SO Arab](#) – (Drépanocytose-hémoglobine O Arab)
 - [Drépanocytose-hémoglobinoase E](#) ORPHA:251375 (Drépanocytose SE)
 - [Drépanocytose S-Lepore](#)
 - [Trait drépanocytaire symptomatique*](#)
 - [Trait drépanocytaire symptomatique avec complication imputable](#) Préciser le/les signes cliniques*. S-triplication alpha à coder à cette entrée (avec précision en commentaire)
 - [Trait drépanocytaire symptomatique associé à une sphérocytose](#)
 - [Trait drépanocytaire symptomatique associé à un déficit en pyruvate kinase](#)
 - [Trait drépanocytaire en situation d'hétérozygotie composite*](#)
 - [Trait drépanocytaire-persistance héréditaire de l'hémoglobine foetale](#) ORPHA:251380 (synonyme S-PHHF)
 - [Trait drépanocytaire associé à un autre variant rare de l'hémoglobine](#)

En attendant la création de nouveaux codes de drépanocytose, se référer à la fiche « Codage des drépanocytoses... »

*Voir fiche « Codage des drépanocytoses et des traits drépanocytaires... »)

Anémies dysérythroïétiques constitutionnelles

Anémie rare ORPHA:108997

- Anémie dysérythroïétique constitutionnelle ORPHA:293830
 - Anémie dysérythroïétique congénitale ORPHA:85 (Dysérythroïèse congénitale) **Ne pas utiliser ce code (groupe)**
 - Anémie dysérythroïétique congénitale type I ORPHA:98869
 - Anémie dysérythroïétique congénitale type II ORPHA:98873
 - Anémie dysérythroïétique congénitale type III ORPHA:98870 (préciser si forme dominante ou forme récessive)
 - Anémie dysérythroïétique congénitale type IV ORPHA:293825
 - Anémie dysérythroïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie ORPHA:363727
 - Thrombocytopénie avec anémie dysérythroïétique congénitale ORPHA:67044
 - Syndrome de Majeed ORPHA:77297 (Syndrome d'ostéomyélite multifocale récurrente chronique-anémie dysérythroïétique congénitale-dermatose neutrophile)
 - Syndrome d'insuffisance pancréatique-anémie-hyperostose ORPHA:199337
- Syndrome d'hypoplasie cérébelleuse-déficience intellectuelle-microcéphalie congénitale-dystonie-anémie-retard de croissance ORPHA:603448 (CIMDAG, gène VPS4A)

Enzymopathies érythrocytaires

- [Anémie hémolytique constitutionnelle rare](#) ORPHA:182043
 - [Anémie hémolytique constitutionnelle rare par anomalie enzymatique](#) ORPHA:98369
 - [Anasarque fœtoplacentaire lié à une anomalie enzymatique du globule rouge](#)
 - [Anémie hémolytique due à une anomalie du métabolisme du glutathion et du shunt hexose monophosphate](#) ORPHA:98370
 - ✓ [Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase](#)
 - [Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I](#) ORPHA:466026 **Code réservé aux déficits de classe I**
 - [Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe II ou III symptomatique](#) (« symptomatique » = ATCD d'accident hémolytique) – **Pour le codage, se référer à la fiche « Codage Déf G6PD »**
 - ✓ [Anémie hémolytique par déficit en glutathion réductase](#) ORPHA:90030
 - ✓ [Déficit en 6-phosphogluconate déshydrogénase](#) ORPHA:99135
 - ✓ [Déficit en glutamate-cystéine ligase](#) ORPHA:33574
 - ✓ [Déficit en glutathion synthétase](#) ORPHA:32 (2 sous-types)
 - ✓ [Anémie hémolytique due à un déficit en glutathion peroxydase](#)
 - [Anémie hémolytique par anomalie des enzymes glycolytiques](#) ORPHA:98372
 - ✓ [Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en hexokinase](#) ORPHA:90031
 - ✓ [Anémie hémolytique par déficit en phosphogluucose isomérase](#) ORPHA:712
 - ✓ [Anémie hémolytique due à un déficit érythrocytaire en énoïase](#)
 - ✓ [Déficit en triose-phosphate isomérase](#) ORPHA:868
 - ✓ [Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge](#) ORPHA:766
 - ✓ [Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1](#) ORPHA:713
 - ✓ [Glycogénose due à une anomalie des enzymes érythrocytaires](#)
 - [Glycogénose par déficit en aldolase A musculaire](#) ORPHA:57
 - [Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire](#) ORPHA:371
 - [Anémie hémolytique par anomalie du métabolisme nucléotidique de l'érythrocyte](#) ORPHA:98374
 - ✓ [Anémie hémolytique due à une surproduction d'adénosine désaminase](#) ORPHA:99138
 - ✓ [Anémie hémolytique par déficit en adénylate kinase](#) ORPHA:86817
 - ✓ [Anémie hémolytique par déficit en pyrimidine 5' nucléotidase](#) ORPHA:35120

Membranopathies érythrocytaires

- [Anémie hémolytique constitutionnelle rare](#) ORPHA:182043
 - [Anémie hémolytique constitutionnelle rare par anomalie de la membrane du globule rouge](#) ORPHA:98364
 - [Anasarque fœtoplacentaire lié à une anomalie de la membrane du globule rouge](#)
 - [Acidose tubulaire rénale distale avec anémie](#) ORPHA:93610
 - [Anémie hémolytique constitutionnelle due à une acanthocytose](#) ORPHA:98366
 - ✓ [Abêtalipoprotéinémie](#) ORPHA:14
 - ✓ [Syndrome de McLeod](#) ORPHA:59306
 - [Déficit primaire en CD59](#) ORPHA:169464
 - [Elliptocytose](#)
 - ✓ [Elliptocytose héréditaire](#) ORPHA:288 (des précisions sur les signes cliniques pourront être apportées via des codes HPO)
 - ✓ [Pyropoïkilocytose héréditaire](#) (ex. code ORPHA:98867 – Orphanet a inactivé ce code – Réactivation-réintroduction demandée)
 - ✓ [Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est](#) ORPHA:98868 (Ovalocytose du Sud-Est asiatique)
 - [Sphérocytose héréditaire](#) ORPHA:822
 - [Syndrome de délétion 8p11.2](#) ORPHA:251066 (sphérocytose congénitale avec dysmorphie faciale, retard de croissance et hypogonadisme hypogonadotrophique)
 - [Stomatocytose héréditaire](#) ORPHA:98365 **Ne pas utiliser ce code (groupe)**
 - ✓ [Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine](#) ORPHA:168577 (Déficit en GLUT1/SLC2A1)
 - ✓ [Cryohydrocytose héréditaire avec stomatine normale](#) ORPHA:398088
 - ✓ [Pseudohyperkaliémie familiale](#) ORPHA:90044
 - ✓ [Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées](#) ORPHA:3202
 - [Stomatocytose héréditaire PIEZO1 \(DHS1\)](#)
 - [Stomatocytose héréditaire Gardos \(DHS2\)](#)
 - [Stomatocytose héréditaire bande 3](#)
 - ✓ [Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées](#) ORPHA:3203
 - ✓ [Syndrome de déficit Rh](#) ORPHA:71275
- [Pyknocytose infantile](#)

Polyglobulies/Erythrocytoses

Pour les polyglobulies (qu'Orphanet tend à nommer « polycythémies »), les maladies qui existent dans Orphanet ne correspondent quasiment pas aux maladies demandées par le groupe de travail Diagnostic MCGRE.

Pour les polyglobulies isolées, le seul code Orphanet de niveau maladie qui peut être utilisé est : [Polycythémie primaire familiale](#) ORPHA:90042 (polyglobulie due à une mutation du gène *EPOR*)
A réserver aux cas avec mutation *EPOR* prouvée

Dans les autres cas, il existe actuellement une **exception** d'Orphanet/BaMaRa qui permet de saisir un code de **groupe** de polyglobulie dans le champ « Maladie rare » de BaMaRa. Ce code est :

[Polycythémie](#) ORPHA:98427

En attendant la création de nouveaux codes, il est possible d'utiliser ce code « Polycythémie » (ORPHA:98427) pour des polyglobulies vraies d'étiologie génétique prouvée ou fortement suspectée, à condition de bien coder le gène s'il a été identifié, de préciser autant que possible certaines caractéristiques cliniques dans le champ « Description clinique » et d'ajouter des précisions en commentaire au diagnostic.

Gènes dont des mutations peuvent être responsables de polyglobulies constitutionnelles (autres que *EPOR*) :

BG1, BPGM, CYB5R3, EGLN1 (PHD2), EPAS1 (HIF2), EPO, HBA1, HBA2, HBB, HBB, HBG2, KLF1, PIEZO1, SH2B3 (LNK), VHL

Des mutations du gène *SLC30A10* peuvent être responsable d'un syndrome qui inclut une polyglobulie et pour lequel il existe un code ORPHA :

[Syndrome de cirrhose-dystonie-polycythémie-hpermanganésémie](#) ORPHA: 309854

Anémies sidéroblastiques

Les anémies sidéroblastiques *constitutionnelles* sont incluses dans le périmètre MCGRE. Toutes les activités (diagnostic et suivi) sont codables dans BaMaRa pour les centres MCGRE.

- [Anémie sidéroblastique constitutionnelle](#) ORPHA:98362
 - [Anémie hypochrome congénitale sévère avec sidéroblastes en couronne](#) ORPHA:300298
 - [Anémie sidéroblastique autosomique récessive](#) ORPHA:260305
 - [Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte](#) ORPHA:255132
 - [Anémie sidéroblastique liée à l'X](#) ORPHA:75563
 - [Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie spinocérébelleuse](#) ORPHA:2802
 - [Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique](#) ORPHA:2598
 - [Syndrome d'anémie sidéroblastique congénitale-déficit immunitaire en cellules B-fièvre périodique-retard de développement](#) ORPHA:369861
 - [Syndrome de Pearson](#) ORPHA:699
 - [Syndrome d'anasarque-acidose lactique-anémie sidéroblastique-défaillance multisystémique](#) ORPHA:528091

Autres maladies codables au titre de l'activité des centres MCGRE (toutes activités)

Maladies pour lesquelles toutes les activités sont codables pour les centres MCGRE (diagnostic et suivi) :

[Anémie déficitaire constitutionnelle](#) ORPHA:248296

- [Anémie constitutionnelle due à une anomalie du métabolisme du fer](#) ORPHA:98360
 - [Acéculéoplasminémie](#) ORPHA:48818
 - [Anémie hypochrome congénitale sévère avec sidéroblastos en couronne](#) ORPHA:300298
 - [Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer](#) ORPHA:83642
 - [Atransferrinémie congénitale](#) ORPHA:1195
 - [Syndrome IRIDA](#) ORPHA:209981

[Déficit en hème oxygénase-1](#) ORPHA:562509

[Déficit en 5-oxoprolinase](#) ORPHA:33572

[Sitostérolémie](#) (ORPHA:2882)

[Anémie hémolytique constitutionnelle rare](#) ORPHA:182043

- [Déficit familial complet en LCAT](#) ORPHA:79293
- [Syndrome d'Alport-déficiência intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose](#) ORPHA:86818
- [Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales](#) ORPHA:1046

Maladies codables au titre de l'activité de diagnostic des centres MCGRE

(liste non exhaustive)

Pour ces maladies, les activités de **diagnostic** peuvent être codées par les centres MCGRE au titre de leur labellisation.

Mais en cas de suivi, les activités devraient être codées en « hors label » (si le patient continue d'être suivi par le centre MCGRE, passer tout le dossier en « Hors label » à partir de l'année suivant celle des activités de diagnostic).

[Anémie hémolytique constitutionnelle rare](#) ORPHA:182043

- [Syndrome hémolytique et urémique d'origine génétique](#) ORPHA:576742
 - [Syndrome hémolytique et urémique atypique](#) ORPHA:2134
 - ✓ [Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à des anticorps anti-facteur H](#) ORPHA:93581
 - ✓ [Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément](#) ORPHA:544472
 - [Syndrome hémolytique et urémique par déficit en DGKE](#) ORPHA:357008

[Trouble du métabolisme de la porphyrine et de l'hème](#) ORPHA:309813

- [Porphyrine](#) ORPHA:738
 - [Porphyrine érythropoïétique](#) ORPHA:659681
 - [Harderoporphyrie](#) ORPHA:659672
 - [Porphyrine hépatoérythropoïétique](#) ORPHA:95159
 - [Porphyrine érythropoïétique congénitale](#) ORPHA:79277
 - [Protoporphyrine érythropoïétique autosomique](#) ORPHA:79278 (mutation de la ferrochélatase, anémie microcytaire)
 - [Protoporphyrine érythropoïétique liée à l'X](#) ORPHA:443197
 - [Uroporphyrine érythropoïétique associée à une tumeur maligne myéloïde](#) ORPHA:280379

Pour ces patients, demander l'avis du centre de référence des porphyries.

[Anémie de Blackfan Diamond](#) (ORPHA:124)

[Polyglobulie de Vaquez](#) (ORPHA:729)