

Septembre 2024



# Documents d'aide au codage des diagnostics dans BaMaRa

Liste des maladies de la filière MCGRE, codes ORPHA et conseils pour le codage des diagnostics sans code ORPHA dans BaMaRa	<b>2</b>
Fiche « Codage des drépanocytoses (syndromes drépanocytaires majeurs) et des traits drépanocytaires dans BaMaRa »	<b>14</b>
Fiche « Codage des traits thalassémiques dans BaMaRa »	<b>17</b>
Fiche « Codage des déficits en G6PD dans BaMaRa »	<b>18</b>
Fiche de recueil des données pour le codage dans BaMaRa en mode autonome	<b>19</b>

*Document de travail en cours, appelé à évoluer selon vos retours et les réponses d'Orphanet aux demandes de la filière.*

## 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.*

<b>Hémoglobinopathies hors thalassémies et drépanocytoses</b> .....	3
<b>Alpha-thalassémie et maladies associées</b> .....	4
<b>Bêta-thalassémie et maladies associées</b> .....	5
<b>Drépanocytose et maladies associées</b> .....	6
<b>Anémies dysérythroïétiques constitutionnelles</b> .....	7
<b>Enzymopathies érythrocytaires</b> .....	8
<b>Membranopathies érythrocytaires</b> .....	9
<b>Polyglobulies/Erythrocytoses</b> .....	10
<b>Anémies sidéroblastiques</b> .....	11
<b>Autres maladies codables au titre de l'activité des centres MCGRE (toutes activités)</b> .....	12
<b>Maladies codables au titre de l'activité de diagnostic des centres MCGRE</b> .....	13

## 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  $\beta^0$  ou  $\beta^+$ 
      - ✓ [Drépanocytose-bêta-thalassémie S/ \$\beta^0\$](#)
      - ✓ [Drépanocytose-bêta-thalassémie S/ \$\beta^+\$](#)
    - [Drépanocytose-hémoglobinosé C](#) ORPHA:251365 (Drépanocytose SC)
    - [Drépanocytose-hémoglobinosé D](#) ORPHA:251370 (Drépanocytose SD Punjab)
    - [Drépanocytose SO Arab](#) – (Drépanocytose-hémoglobine O Arab)
    - [Drépanocytose-hémoglobinosé 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... » page 14

\*Voir pages 15-16 de ce document (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-déficiences 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
      - ✓ [Abêtalipoprotéïnémie](#) 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 sidérolastiques

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

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

- [Porphyrurie](#) ORPHA:738
  - [Porphyrurie érythropoïétique](#) ORPHA:659681
    - [Harderoporphyrie](#) ORPHA:659672
    - [Porphyrurie hépatoérythropoïétique](#) ORPHA:95159
    - [Porphyrurie érythropoïétique congénitale](#) ORPHA:79277
    - [Protoporphyrurie érythropoïétique autosomique](#) ORPHA:79278 (mutation de la ferrochélatase, anémie microcytaire)
    - [Protoporphyrurie érythropoïétique liée à l'X](#) ORPHA:443197
    - [Uroporphyrurie 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)

# 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-bêta<sup>0</sup>, 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 <sup>+</sup> ou Bêta <sup>0</sup>
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.

.../...

<b>Signes cliniques</b>	<b>Termes disponibles dans HPO ou la CIM-10</b>
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 urinaires »)</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 foétale (S-PHHF), 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.

## Codage des traits thalassémiques dans BaMaRa

Hors mis les rares patients symptomatiques (cf. page 5), 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.

## 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<sup>e</sup> 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.*

INFORMATIONS PATIENT	
Nom de naissance* : .....	Date de naissance* : ...../...../.....
Prénom* : .....	Sexe* : .....
Nom d'usage : .....	Lieu de naissance* : .....
	Lieu de résidence* : .....

 Patient atteint d'une maladie rare\* oui  non 

 Le patient (ou responsable légal) s'oppose à la réutilisation de ses données pour la recherche  (\* si opposition)

 Sujet apparemment sain : oui  non  Cas sporadique  familial  Patient issu d'une union consanguine : oui  non 
**DIAGNOSTIC à remplir uniquement lors de la première venue ou si les informations ont évolué**

 Statut actuel du diagnostic\* :  En cours  Probable  Confirmé  Indéterminé  
 Types d'investigations réalisées\* :  Clinique  Biologique  Biochimique  Autre : .....  
 Génétique + méthode  Chromosomique,  Séquençage ciblé,  Séquençage non ciblé,  Autre : .....

Maladie rare (Orphanet)\* : (principaux diagnostics MCGRE – liste non exhaustive)

DREPANOCYTOSES	Autres HEMOGLOBINOPATHIES	ENZYMOPATHIES
<input type="checkbox"/> 232 Drépanocytose SS <input type="checkbox"/> 251365 Drépanocytose SC <input type="checkbox"/> 251359 Drépanocytose S-Bêta thal (préciser si Bêta+ ou Bêta0) <input type="checkbox"/> 251370 Drépanocytose SD Punjab <input type="checkbox"/> 251375 Drépanocytose SE <input type="checkbox"/> 232 Autre SDM (SO Arab, S-Lepore, Trait S Antilles : préciser) <input type="checkbox"/> 275752 Trait drépanocytaire symptomatique (à préciser) <input type="checkbox"/> 251380 Trait drép.-persistance héréd. HbF (S-PHFF) <input type="checkbox"/> 275752 Autre trait drép. en situation d'hétérozygotie composite	<input type="checkbox"/> 2132 Hémoglobinosé C <input type="checkbox"/> 90039 Hémoglobinosé D <input type="checkbox"/> 2133 Hémoglobinosé E <input type="checkbox"/> 68364 Hémoglobinosé O Arab <input type="checkbox"/> 621 Méthémoglobulinémie héréditaire (préciser si déficit en cytochr. B5 réductase type I ou type II) <input type="checkbox"/> 330041 Hémoglobinosé M (préciser si mutation Hb alpha, bêta ou gamma) <input type="checkbox"/> 68364 Hémoglobine hyperaffine pour l'oxygène (préciser...) <input type="checkbox"/> 68364 Anémie par hémoglobine hypoaffine (préciser si mutation Hb alpha ou bêta) <input type="checkbox"/> 99139 Hémoglobine instable (préciser si Hb alpha, bêta ou gamma) <input type="checkbox"/> 464453 Méthémoglobulinémie acquise	<input type="checkbox"/> 766 Déficit en pyruvate kinase <input type="checkbox"/> 466026 Déficit en G6PD classe I <input type="checkbox"/> Déficit en G6PD classe II ou III symptomatique : voir fiche spécif. <input type="checkbox"/> 32 Déficit en glutathion synthétase <input type="checkbox"/> 90031 Déficit en hexokinase <input type="checkbox"/> 712 Déficit en phosphoglucose isomérase <input type="checkbox"/> 868 Déficit en triose-phosphate isomérase <input type="checkbox"/> 371 Déficit en phosphofructokinase <input type="checkbox"/> 713 Déficit en phosphoglycérate kinase 1 <input type="checkbox"/> 86817 Déficit en adénylate kinase <input type="checkbox"/> 33574 Déficit en glutamate-cystéine ligase <input type="checkbox"/> 90030 Déficit en glutathion réductase <input type="checkbox"/> Autre enzymopathie : cf. liste des maladies
THALASSEMIES	DYSERYTHROPOIESES CONGENITALES	MEMBRANOPATHIES
<input type="checkbox"/> 93616 Hémoglobinosé H <input type="checkbox"/> 163596 Hydrops fœtal de Bart <input type="checkbox"/> 231222 Bêta-thalassémie intermédiaire (préciser le génotype) <input type="checkbox"/> 231214 Bêta-thalassémie majeure (préciser le génotype) <input type="checkbox"/> 231226 Bêta-thalassémie dominante <input type="checkbox"/> Formes syndromiques et HTZ d'intérêt clinique : cf. liste des maladies	<input type="checkbox"/> 98869 Dysérythropoïèse congénitale type I <input type="checkbox"/> 98873 Dysérythropoïèse congénitale type II <input type="checkbox"/> 98870 Dysérythropoïèse congénitale type III <input type="checkbox"/> 293825 Dysérythropoïèse congénitale type IV <input type="checkbox"/> Autre dysérythropoïèse congénitale ou forme syndromique : voir liste des maladies	<input type="checkbox"/> 822 Sphérocytose héréditaire <input type="checkbox"/> 288 Elliptocytose héréditaire <input type="checkbox"/> Pyropoikilocytose héréditaire <input type="checkbox"/> 98868 Ovalocytose du Sud-Est asiatique <input type="checkbox"/> 3202 Stomatocytose héréditaire déshydratée (préciser PIEZO1 ou Gardos) <input type="checkbox"/> 3203 Stomatocytose héréditaire hyperhydratée <input type="checkbox"/> Pyknocytose infantile <input type="checkbox"/> Autre membranopathie : cf. liste des maladies
ANEMIES SIDEROBLASTIQUES/Liées au métabolisme du fer	POLYGLOBULIES	
ANEMIES SIDEROBLASTIQUES/Liées au métabolisme du fer Cf. liste des maladies	<input type="checkbox"/> 90042 Polycythémie primaire familiale (EPOR) <input type="checkbox"/> 98427 Polycythémie – en précisant le gène muté (cf. liste des maladies)	

Les codes en gris sont des codes de groupe. Leur emploi doit être accompagné de précisions (signes cliniques +/- commentaire).

Autre diagnostic : se référer à la liste des diagnostics et reporter ici le code ORPHA :

Code de groupe et/ou signe(s) clinique(s) : .....

Précisions à porter en commentaire : .....

 Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\* :  Absent  Non approprié  Approprié

 Age aux premiers signes\* :  Anténatal  A la naissance  A ..... ans et ..... mois  non déterminé

 Age au diagnostic\* :  Anténatal  A la naissance  A ..... ans et ..... mois  non déterminé

**PARCOURS (à remplir uniquement lors de la première saisie du patient)**

Date d'inclusion dans le centre (première venue depuis la première labellisation)\* : ...../...../.....

Médecin référent MR\* : .....

Patient initialement adressé par\* :

<input type="checkbox"/> Généraliste	<input type="checkbox"/> Venu de lui-même	<input type="checkbox"/> Centre de référence Maladie Rare
<input type="checkbox"/> Pédiatre (ville)	<input type="checkbox"/> Associations de patients	<input type="checkbox"/> Centre de compétence Maladie Rare
<input type="checkbox"/> Pédiatre (hôpital)	<input type="checkbox"/> Centre de PMI	<input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMPS, CMPP, SESSAD...)
<input type="checkbox"/> Gynéco/obstétricien	<input type="checkbox"/> Généticien	<input type="checkbox"/> Centre de dépistage/diagnostic prénatal
<input type="checkbox"/> Autre spécialiste (ville/hôpital)	<input type="checkbox"/> Périmédical	<input type="checkbox"/> Autre : .....

**VISITE/ACTIVITE (à remplir à chaque passage du patient)**

<b>Contexte* :</b> <input type="checkbox"/> Consultation <input type="checkbox"/> Consultation Pluridis. <input type="checkbox"/> Téléconsultation <input type="checkbox"/> Hospit tradi. <input type="checkbox"/> Hospit jour <input type="checkbox"/> Avis expertise sur dossier <input type="checkbox"/> RCP <input type="checkbox"/> Avis en salle <input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consult <input type="checkbox"/> Autre :	<b>Objectif(s)* :</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Protocole de recherche <input type="checkbox"/> Prise ne charge en urgence <input type="checkbox"/> Diag prénatal	<input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Education théér. <input type="checkbox"/> Consultation de transition <input type="checkbox"/> Acte médical <input type="checkbox"/> Diag préimplantatoire	<b>Profession des intervenants* :</b> <input type="checkbox"/> Médecin <input type="checkbox"/> Infirmier <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute <input type="checkbox"/> Autre ..... <b>Noms des intervenants</b> ..... ..... <b>Date de l'activité* :</b> ...../...../.....
--	--	---	---

**VISITE/ACTIVITE 2**

<b>Contexte* :</b> <input type="checkbox"/> Consultation <input type="checkbox"/> Consultation Pluridis. <input type="checkbox"/> Téléconsultation <input type="checkbox"/> Hospit tradi. <input type="checkbox"/> Hospit jour <input type="checkbox"/> Avis expertise sur dossier <input type="checkbox"/> RCP <input type="checkbox"/> Avis en salle <input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consult <input type="checkbox"/> Autre :	<b>Objectif(s)* :</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Protocole de recherche <input type="checkbox"/> Prise ne charge en urgence <input type="checkbox"/> Diag prénatal	<input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Education théér. <input type="checkbox"/> Consultation de transition <input type="checkbox"/> Acte médical <input type="checkbox"/> Diag préimplantatoire	<b>Profession des intervenants* :</b> <input type="checkbox"/> Médecin <input type="checkbox"/> Infirmier <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute <input type="checkbox"/> Autre ..... <b>Noms des intervenants</b> ..... ..... <b>Date de l'activité* :</b> ...../...../.....
--	--	---	---

**VISITE/ACTIVITE 3**

<b>Contexte* :</b> <input type="checkbox"/> Consultation <input type="checkbox"/> Consultation Pluridis. <input type="checkbox"/> Téléconsultation <input type="checkbox"/> Hospit tradi. <input type="checkbox"/> Hospit jour <input type="checkbox"/> Avis expertise sur dossier <input type="checkbox"/> RCP <input type="checkbox"/> Avis en salle <input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consult <input type="checkbox"/> Autre :	<b>Objectif(s)* :</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Protocole de recherche <input type="checkbox"/> Prise ne charge en urgence <input type="checkbox"/> Diag prénatal	<input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Education théér. <input type="checkbox"/> Consultation de transition <input type="checkbox"/> Acte médical <input type="checkbox"/> Diag préimplantatoire	<b>Profession des intervenants* :</b> <input type="checkbox"/> Médecin <input type="checkbox"/> Infirmier <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute <input type="checkbox"/> Autre ..... <b>Noms des intervenants</b> ..... ..... <b>Date de l'activité* :</b> ...../...../.....
--	--	---	---

**VISITE/ACTIVITE 4**

<b>Contexte* :</b> <input type="checkbox"/> Consultation <input type="checkbox"/> Consultation Pluridis. <input type="checkbox"/> Téléconsultation <input type="checkbox"/> Hospit tradi. <input type="checkbox"/> Hospit jour <input type="checkbox"/> Avis expertise sur dossier <input type="checkbox"/> RCP <input type="checkbox"/> Avis en salle <input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consult <input type="checkbox"/> Autre :	<b>Objectif(s)* :</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Protocole de recherche <input type="checkbox"/> Prise ne charge en urgence <input type="checkbox"/> Diag prénatal	<input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Education théér. <input type="checkbox"/> Consultation de transition <input type="checkbox"/> Acte médical <input type="checkbox"/> Diag préimplantatoire	<b>Profession des intervenants* :</b> <input type="checkbox"/> Médecin <input type="checkbox"/> Infirmier <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute <input type="checkbox"/> Autre ..... <b>Noms des intervenants</b> ..... ..... <b>Date de l'activité* :</b> ...../...../.....
--	--	---	---