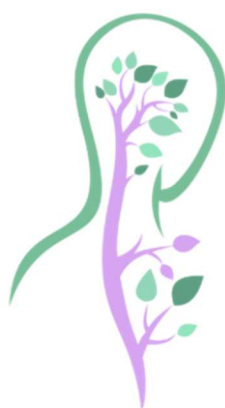




Projet errance & impasse diagnostiques :

Guide de Codage sur BaMaRa Centres C-MAVEM (Chiari et Malformations vertébrales et médullaires)

Filière NeuroSphinx



Centre de Référence Maladies Rares

C-MAVEM

Chiari et
malformations
vertébrales et
médullaires

Sommaire

1. Objectifs	1
2. Contexte	1
3. Constat & problématique	2
4. Bonnes pratiques de codage	4
4.1. Les Niveaux d’assertion du diagnostic.....	4
4.2. Les types d’investigation(s) réalisée(s).....	4
4.3. Le diagnostic clinique.....	5
5. Démarche décisionnelle	7
6. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de la Maladie de Chiari et des Malformations vertébrales et Médullaires	8
6.1. Malformation de Chiari.....	8
6.2. Syringomyélie.....	9
6.2.1. Codage de cas de Syringomyélie primaire ou congénitale sur BaMaRa.....	9
6.2.2. Codage de cas de Syringomyélie secondaire sur BaMaRa.....	10
6.3. Kystes de Tarlov.....	11
6.4. Myéloméningocèle.....	12
6.5. Syndrome de Klipel Feil isolé.....	13
6.6. Invagination basilaire primitive.....	14
7. Listing des pathologies rares du CRM C-MAVEM	15

1. Objectifs

Ce guide d'utilisation, permettra aux Centres Maladies Rares de la filière NeuroSphinx d'abonder l'observatoire du diagnostic avec des éléments précis sur le nombre de patients concernés et leur « distance » au diagnostic et, d'homogénéiser le recueil exhaustif des patients avec ou sans diagnostic, sur tout le territoire, afin de pouvoir **identifier les patients en errance ou en impasse diagnostique, pour mieux décrire les syndromes les plus rares.**

L'objectif est donc d'harmoniser les pratiques de saisie des données sur la base de règles de codage établies de façon consensuelle sur l'ensemble de la filière, en produisant ce guide national de codage unique reprenant clairement les définitions des critères d'assertion et du seuil d'impasse diagnostique.

Ainsi, les patients avec association malformative non identifiée à ce jour seront identifiés dans BaMaRa comme « diagnostics associés », codés par leur phénotype selon HPO et le statut du diagnostic principal sera qualifié avec la mention « indéterminé ».

2. Contexte

Dans le cadre de l'action 1.4 et 1.7 du PNMR 3, les CRMR, avec l'appui des FSMR, participent à la constitution d'un registre national interopérable et dynamique des patients (hébergé par la BNDMR) dont les caractéristiques épidémiologiques et cliniques sont identifiées dans le set minimal de données (SDM), quel que soit la situation du patient (errance ou impasse diagnostiques) (action 1.7).

La mise en place d'un observatoire du diagnostic (action 1.4) doit permettre de produire un bilan annuel des données colligées dans BaMaRa et des travaux mis en place à partir de ce registre pour identifier les patients en errance ou en impasse diagnostiques et les actions mises en place pour les sortir de cette situation, via recours aux plateformes de séquençage du Plan France Médecine Génomique (PFMG) et/ ou l'accès à des projets de recherche clinique.

Pour les centres de la filière NeuroSphinx, la situation d'errance concerne essentiellement les patients atteints de syndrome de Chiari et/ou de syringomyélie et/ou de dysraphismes spinaux occultes (pris en charge dans le réseau du CRMR C-MAVEM). Les autres diagnostics de la filière potentiellement en période d'errance sont des malformations identifiées en prénatal ou dans les premières semaines de vie qui n'ont pas trouvé de centre expert pour les prendre en charge (au parfois plus tard dans les premières années de vie pour les atteintes peu parlantes sur le plan clinique).

3. Constat & problématique

Les utilisateurs BaMaRa des centres maladies rares rencontrent plusieurs problématiques du codage du diagnostic dans BaMaRa, ce qui complique et rend l'exploitation des données et leur analyse difficile.

Données administratives > Prises en charge > **Diagnostic** > Activité > Anté/néonatal > Recherche

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé **Indéterminé**

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet) Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

- HPO
- CIM-10
- ORPHA
- LDDB-fr

Quel diagnostic ?

- Un groupe de maladies rares (en général) ou un diagnostic précis de maladie rare
- un des signe.s clinique.s / de la malformation ou de la maladie
- des signes cliniques isolés ou bien Patient sans diagnostic

Comment bien choisir le statut actuel du diagnostic en fonction de l'avancée des investigations réalisées ?

Quelle.s investigation.s / quel.s examen.s ?

- Clinique.s
- Génétique.s
- Biochimique.s
- Biologique.s
- Imagerie ...

Quels signes cliniques renseigner ?

Qu'est-ce-qu'un signe atypique ?

Multiplés malformations & multiples prises en charges

- De nombreuses pathologies prises en charges par plusieurs réseaux au sein de la Filière
- De nombreuses pathologies prises en charge conjointement avec d'autres Filières
- Un codage très hétérogène entre les CRMR de notre Filière et des autres Filières, suivant des logiques différentes, et donc un codage différent

Des malformations pas si isolées !

- Des malformations pouvant être le diagnostic de maladie rare sous formes isolées, mais constituant des signes cliniques dans les formes associées et syndromiques
- Un codage fréquent de la malformation en tant que diagnostic
- Des patients avec plusieurs diagnostics (1 par malformation)

Ce guide se veut le plus exhaustif possible pour répondre à l'ensemble de ces problématiques liées au codage des pathologies rencontrées dans les centres du Réseau C-MAVEM de la Filière de Santé Maladies Rares NeuroSphinx.

4. Bonnes pratiques de codage

4.1. Les Niveaux d'assertion du diagnostic

Il existe quatre niveaux d'assertion diagnostique pour renseigner le statut du diagnostic :

Statut actuel du diagnostic *

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
----------	----------	----------	-------------

Niveaux d'assertions du diagnostic pour la filière NeuroSphinx	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé = « sans diagnostic »
	<p>Le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible.</p>	<p>L'hypothèse (suspicion) diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. Cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour.</p>	<p>Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser dans la partie « les types d'investigations réalisées ».</p>	<p>Le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. Cela peut être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examens diagnostiques ou à des examens non contributifs.</p> <p>L'investigation est terminée ou impossible à réaliser. Ou bien l'investigation ne permet pas de situer le diagnostic dans la nomenclature médicale actuelle.</p>

Attention : A chaque activité, faire évoluer le statut du diagnostic en fonction de la clinique et des résultats des examens réalisés.

4.2. Les types d'investigation(s) réalisée(s)

Il existe différents types de méthodes de confirmation du diagnostic ou d'investigations menées :

- **Clinique :** L'examen repose sur des symptômes présentés par le patient et la prise en compte de son état général.
- **Test génétique :** Tout examen de biologie moléculaire ou de cytogénétique pour rechercher des anomalies sur le matériel génétique (chromosomes, gènes...) Dans le cadre d'une investigation comportant un test génétique. Ce test génétique doit être précisé selon la(les) technique(s) utilisée(s) et sur laquelle (lesquelles) repose le diagnostic : *chromosomique (caryotype standard, FISH), ACPA (CGH-*

Array...), séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes), séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome), autres méthodes.

- **Biochimique** : Analyse des substances chimiques contenues dans le sang, les urines, les sécrétions, etc.
- **Biologique** : Tout autre examen biologique ne référant pas à un test génétique ou à la biochimie.
- **Imagerie** : Toute présentation visuelle des structures ou des fonctions des organes ou destissus en vue d'une évaluation diagnostique.
- **Exploration fonctionnelle** : Examen destiné à apprécier la manière dont un organe assure sa fonction. Inclut la mesure des réponses physiologiques et métaboliques à des stimuli physiques (ex : EMG, ECG...) et chimiques.
- **Anatomopathologie** : Analyse des cellules ou des tissus ; inclut la microscopie (histologie, biopsie) ainsi que l'ultramicroscopie.
- **Autre** : Tout autre examen non classable dans les modes de confirmation de diagnostic cités plus haut, à préciser dans le champ texte.

Si le diagnostic est en cours	Coder les examens réalisés
Si le diagnostic est probable	Coder les examens réalisés
Si le diagnostic est confirmé	Coder uniquement l'examen confirmant le diagnostic
Si le diagnostic est indéterminé	Coder uniquement l'examen génétique le plus pointu réalisé

4.3. Le diagnostic clinique

Maladie rare (Orphanet)

Le diagnostic clinique du patient est évalué dans le Centre maladies rares, selon le **thésaurus Orphanet (code ORPHA) et / ou la CIM-10 (Classification internationale des maladies)**. Toutefois, l'utilisation du code ORPHA reste préférable et recommandé.

En vue d'établir le diagnostic le plus précis, **utiliser de préférence des codes ORPHA décrivant une maladie rare au niveau de classification « Pathologie », voir si possible au niveau de classification « Sous-type d'une pathologie »**

- Si aucun diagnostic n'est actuellement envisagé (diagnostic en cours ou indéterminé)
- Ou bien si le thésaurus proposé par Orphanet ne permet pas de décrire le diagnostic
Alors laissez ce champ vide et indiquer le dans le champ « texte libre » de la partie diagnostic, en bas de page.

Il est cependant préconisé d'utiliser des codes larges dans le champ « **description phénotypique** ».

Pour un diagnostic indéterminé, il existe un code ORPHA dédié : 616874. A utiliser uniquement pour une maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète. Il s'agit de la seule et unique condition pour l'utilisation de ce code OPRHA.

Il est préférable de ne pas créer plusieurs diagnostics pour un même patient lorsqu'il présente plusieurs malformations ou association de signes cliniques d'une pathologie donnée. Ceux-ci doivent être renseignés dans la description clinique d'un même diagnostic.

Caractérisation génétique du diagnostic

- « **Oui** » ➡ La caractérisation génétique du diagnostic a eu lieu avec réussite.
« **Non** » ➡ La caractérisation génétique du diagnostic a lieu mais avec échec de celle-ci.
« **Non appropriée** » ➡ La caractérisation génétique du diagnostic n'est pas nécessaire.

Description clinique

Concernant la description clinique, **il faut coder les signes cliniques pertinents pouvant expliquer la prise en charge dans le Centre Maladies**. Il s'agit des signes cliniques associés à la maladie. Des exemples de codage sur BaMaRa seront décrits dans la suite de ce guide (voir partie 7).

Les informations complémentaires pour la description des malades sont codées à l'aide de différentes terminologies :

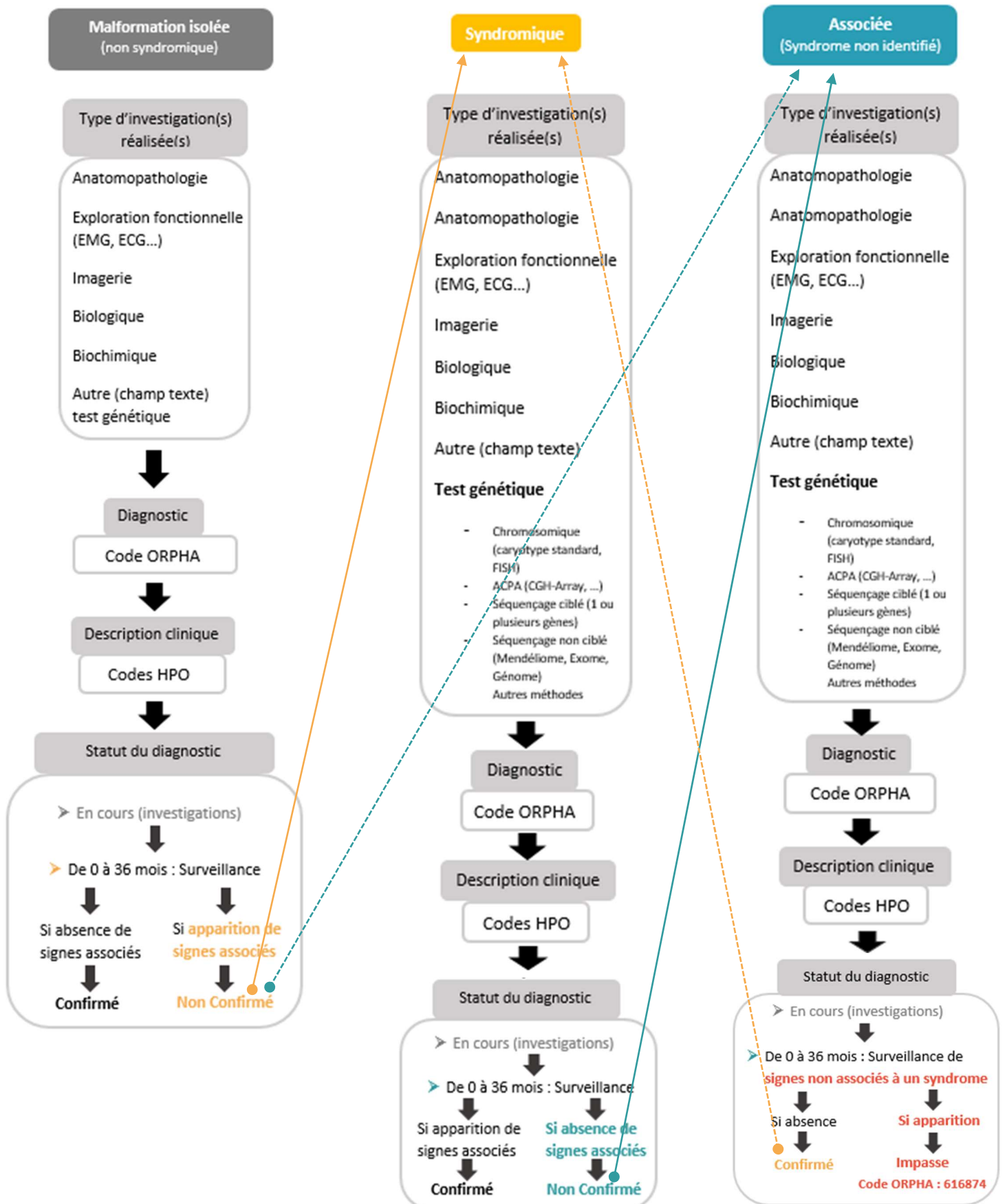
- *Les phénotypes – thésaurus HPO – Human Phenotype Ontology*
- *Les gènes HGNC- Gène(s) concerné(s) par la mutation pathogène, selon le thésaurus HGNC.*
- *Les groupes de maladies – Classifications Orphanet*
- *CIM-10 - Classification internationale des maladies*

Il est possible de décrire les signes atypiques avec 2 thésaurus différents (CIM-10 et HPO). Cependant **l'utilisation du thésaurus HPO (code HPO) est recommandé pour la description clinique.**

Signes atypiques

Il s'agit de(s) Signe(s) inhabituel(s) associé(s) au diagnostic de la maladie rare observés chez le patient. Cette information pourra être utile pour vous permettre d'identifier ou de retrouver plus facilement des sous- groupes de patients parmi votre cohorte. Il est possible de décrire les signes atypiques avec 2 thésaurus différents (CIM-10 et HPO).

5. Démarche décisionnelle



6. Application des bonnes pratiques de codage dans le cadre de la Maladie de Chiari et des Malformations vertébrales et Médullaires

6.1. Malformation de Chiari

Codage de cas de Malformation de Chiari de type 1 sur BaMaRa

- ➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.
- ➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non appropriée »
- ➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »
- ➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Malformation d'Arnold-Chiari type 1 (Code ORPHA : 268882, ou CIM-10 : Q07.0, ou code CIM-11 : LA07.4)
- ➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple : « Small posterior fossa » (code HPO : 0040010), « Neck pain » (code HPO : 0030833), « Malformation d'Arnold-Chiari de type I » (code HPO : 0007099), « Céphalée » (code HPO : 0002315)
...

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<input type="button" value="En cours"/> <input checked="" type="button" value="Probable"/> <input type="button" value="Confirmé"/> <input type="button" value="Indéterminé"/>
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="button" value="Oui"/> <input type="button" value="Non"/> <input checked="" type="button" value="Non approprié"/>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="button" value="Clinique"/> <input type="button" value="Imagerie"/> ▾
Maladie rare (Orphanet)	Malformation d'Arnold-Chiari type 1 × ▾
Description clinique	<input type="button" value="Small posterior fossa"/> <input type="button" value="Neck pain"/> <input type="button" value="Malformation d'Arnold-Chiari de type I"/> <input type="button" value="Céphalée"/> × ▾

6.2. Syringomyélie

Code ORPHA	Classification	Maladie Rare
99856	Pathologie	Syringomyélie primaire / congénitale
370034	Sous-type de pathologie	Syringomyélie familiale
99858	Sous-type de pathologie	Syringomyélie idiopathique
99857	Pathologie	Syringomyélie secondaire

6.2.1. Codage de cas de Syringomyélie primaire ou congénitale sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Syringomyélie primaire ou Syringomyélie congénitale (Code ORPHA : 99856, ou CIM-10 : G.950, ou CIM-11 : LA07.3)

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	<div style="display: flex; justify-content: space-between; width: 100%;"> En cours Probable Confirmé Indéterminé </div>
Caractérisation génétique du diagnostic	<div style="display: flex; justify-content: space-between; width: 100%;"> Oui Non Non approprié </div>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<div style="display: flex; align-items: center; gap: 5px;"> Clinique x Imagerie x v </div>
Maladie rare (Orphanet)	<div style="display: flex; align-items: center; gap: 5px;"> Syringomyélie primaire x v </div>

6.2.2. Codage de cas de Syringomyélie secondaire sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Syringomyélie secondaire (Code ORPHA : 99857, ou CIM-10 : G95.0, ou CIM-11 : 8D66.1)

Diagnostic #1 +	
Statut actuel du diagnostic *	<input type="button" value="En cours"/> <input type="button" value="Probable"/> <input checked="" type="button" value="Confirmé"/> <input type="button" value="Indéterminé"/>
Caracté Statut actuel du diagnostic *	<input type="button" value="En cours"/> <input checked="" type="button" value="Probable"/> <input type="button" value="Confirmé"/> <input type="button" value="Indéterminé"/>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="button" value="Clinique x"/> <input type="button" value="Imagerie x"/> v
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Syringomyélie secondaire"/> x v

6.3. Kystes de Tarlov

Codage de cas de Kystes de Tarlov sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Kystes de Tarlov symptomatiques ou Kyste Arachnoïdien (code ORPHA : 2356, ou CIM-10 : G93.0, ou CIM-11 : 8D67)

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Clinique x Imagerie x			▾
Maladie rare (Orphanet)	Kyste arachnoïdien			x ▾

6.4. Myéломéningocèle

Codage de cas de Myéломéningocèle sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Myéломéningocèle (Code ORPHA : 93969, codes CIM-10 : Q05.7, Q05.8, Q05.9, Q05.0, Q05.1, Q05.2, Q05.3, Q05.4, Q05.5, Q05.6 ; ou CIM-11 : LA02.1)

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Clinique x Imagerie x v			
Maladie rare (Orphanet)	Myéломéningocèle x v			

6.5. Syndrome de Klipel Feil isolé

Codage de cas du Syndrome de Klipel Feil isolé sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Syndrome de Klipel Feil isolé (Code ORPHA : 2345, ou CIM-10 : Q76.1, ou CIM-11 : LB73.20)

➡ **Description clinique** : coder l'ensemble des signes cliniques rencontrés pour ce patient. Ici par exemple :

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	Oui	Non	Non approprié	
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	Clinique x Imagerie x			▼
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome de Klippel-Feil isolé			x ▼

6.6. Invagination basilaire primitive

Codage de cas du Syndrome d'Invagination basilaire primitive sur BaMaRa

➡ **Statut actuel du diagnostic** : à actualiser en fonction de l'avancé du diagnostic. Nous prenons pour exemple le statut actuel du diagnostic « Probable », les investigations étant menées pour le confirmer ou non.

➡ **Caractérisation génétique du diagnostic** : « Non approprié »

➡ **Type(s) d'investigation(s) réalisée(s)** : « Clinique », « Imagerie »

➡ **Maladie rare (Orphanet) coder** : Invagination basilaire primitive (Code ORPHA : 2285, ou CIM-10 : Q75.8)

Diagnostic #1	+
Statut actuel du diagnostic *	<input type="radio"/> En cours <input type="radio"/> Probable <input checked="" type="radio"/> Confirmé <input type="radio"/> Indéterminé
Caractérisation génétique du diagnostic	<input type="radio"/> Oui <input checked="" type="radio"/> Non <input type="radio"/> Non approprié
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Imagerie <input type="checkbox"/> <input type="button" value="v"/>
Maladie rare (Orphanet)	Invagination basilaire primitive <input type="button" value="x"/> <input type="button" value="v"/>

7. Listing des pathologies rares du CRMR C-MAVEM

Code ORPHA	Maladie Rare
268882	Malformation d'Arnold Chiari type I
2285	invagination basilaire primitive
99856	Syringomyélie primaire congénitale
370034	Syringomyélie familiale
99858	Syringomyélie idiopathique
99857	Syringomyélie secondaire
2356	KYSTES de TARLOV symptomatiques
93968	Méningocèle
268820	Méningocèle crâniale
2789	Syndrome de méningocèle latérale, Syndrome de Lehman
93969	myelomeningocele (Dysraphisme spinal ouvert associé à une myéломéningocèle)
268835	lipomyéломéningocèle
645325	Lipome isolé du filum, Lipome du filum terminal, Lipome du filum vrai
645362	Lipome médullaire dorsal, Lipome médullaire épargnant le cône
645285	Lipome spinal chaotique du cône
645297	Lipome spinal extramédullaire du cône
645294	Lipome spinal extramédullaire postérieur du cône
645288	Lipome spinal extramédullaire terminal du cône
645291	Lipome spinal extramédullaire transitionnel du cône
645322	Lipome spinal intramédullaire non-dysraphique
268861	Syndrome de la moelle attachée primaire, Fibrolipome du filum, Filum lipomateux
3176	Syndrome de spina bifida-hypospadias
268810	Méningocèle postérieure isolée
268861	Syndrome de la moelle attachée basse, Syndrome de la moelle attachée primaire, Fibrolipome du filum, Filum court et épais, Filum lipomateux, Syndrome de traction du cône terminal, forme primaire

3027	syndrome de régression caudale, Dysplasie caudale, Syndrome de dysgénésie caudale, Séquence de régression caudale, Agénésie sacrée
3176	Syndrome de spina bifida-hypospadias
268865	Kyste neurentérique
1671	Moelle épinière dédoublée type I, Malformation du cordon médullaire divisé type I, Diastématomyélie, Moelle épinière dédoublée type 1, SCM type 1, SCM type I
573253	Moelle épinière dédoublée type II, Malformation du cordon médullaire divisé type II, Diplomyélie, Moelle épinière dédoublée de type 2, SCM type 2, SCM type II
1552	Syndrome de Currarino, Triade de Currarino
2345	Syndrome de KLIPEL FEIL isolé
268868	Amyélie isolée



Plus d'informations

Site NeuroSphinx

<https://neurosphinx.com/>

Site BNDMR

<https://www.bndmr.fr/boite-a-outils/kit-utilisateur/>

Anthony ALTHEY

Chargé de mission base de données
(Soutien à la saisie, Monitoring des données)
anthony.althey@aphp.fr

Rafik MANSOURI

Chef de projets
(Soutien à la saisie, Monitoring des données)
rafik.mansouri@aphp.fr

