

# GUIDE DE CODAGE

2026

FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES IMMUNO-HÉMATOLOGIQUES



# SOMMAIRE

1. L'objectif du guide de codage .....	4
2. Définitions.....	4
a. BNDMR et BaMaRa.....	4
b. Un diagnostic .....	4
c. Impasse et errance diagnostic.....	5
d. Les niveaux d'assertion du diagnostic .....	5
e. Les types d'investigations réalisées.....	6
3. Les bonnes pratiques de codage .....	6
a. Informations et droit du patient.....	6
b. Opposition du patient.....	7
c. Codage d'un patient en impasse diagnostique.....	8
d. Hors label .....	8
4. Amylose AL.....	8
a. Codage Amylose AL primitive .....	8
b. Maladie de Randall .....	9
c. Syndrome de POEMS .....	10
d. Codes ORPHA pour le centre Amylose AL .....	11
5. Aplasies Médullaires .....	11
a. Codage pour les aplasies médullaires acquises .....	11
b. Codage pour les aplasies médullaires constitutionnelles.....	12
c. Codes ORPHA aplasies médullaires.....	15
6. Maladie de Castleman.....	15
a. Codage de la maladie de Castleman unicentrique .....	15
b. Codage de la maladie de Castleman multicentrique.....	16
c. Codage de la maladie de Castleman multicentrique associée à HHV-8 .....	16
d. Codes ORPHA maladie de Castleman .....	17
7. CEREDIH .....	18
a. Codes ORPHA CEREDIH.....	18
8. CEREMAST .....	23
a. Codes ORPHA CEREMAST.....	23

# SOMMAIRE

<b>9. CEREO.....</b>	<b>24</b>
a. <b>Codes ORPHA CEREO .....</b>	<b>24</b>
<b>10. CEREVANCE/CeReCAI .....</b>	<b>24</b>
a. <b>Codes ORPHA CEREVANCE/CeReCAI.....</b>	<b>24</b>
<b>11. Histiocytoses .....</b>	<b>25</b>
a. <b>Codes ORPHA Histiocytoses .....</b>	<b>25</b>
<b>12. Neutropénies .....</b>	<b>26</b>
a. <b>Codes ORPHA Neutropénies .....</b>	<b>26</b>
<b>13. CREAK .....</b>	<b>27</b>
a. <b>Codage pour les angioédèmes à kinines avec déficit en C1 InH .....</b>	<b>27</b>
b. <b>Codage pour les angioédèmes héréditaires avec C1 Inh normal .....</b>	<b>28</b>
c. <b>Codage pour les angioédèmes bradykiniques secondaires aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone .....</b>	<b>28</b>
d. <b>Codage pour les angioédèmes acquis avec déficit en C1 Inh .....</b>	<b>29</b>
e. <b>Codes ORPHA CREAK.....</b>	<b>30</b>
<b>14. CNR MAT.....</b>	<b>30</b>
a. <b>Codage pour un PTT acquis.....</b>	<b>30</b>
b. <b>Codage pour un PTT congénital .....</b>	<b>31</b>
c. <b>Codage pour le SHU .....</b>	<b>33</b>
d. <b>Codes ORPHA CNR MAT .....</b>	<b>35</b>

# 1. L'objectif du guide de codage

Ce guide a pour objectif d'accompagner les centres à compléter les items dans BaMaRa de façon homogène, en complément du [guide des variables BaMaRa](#).

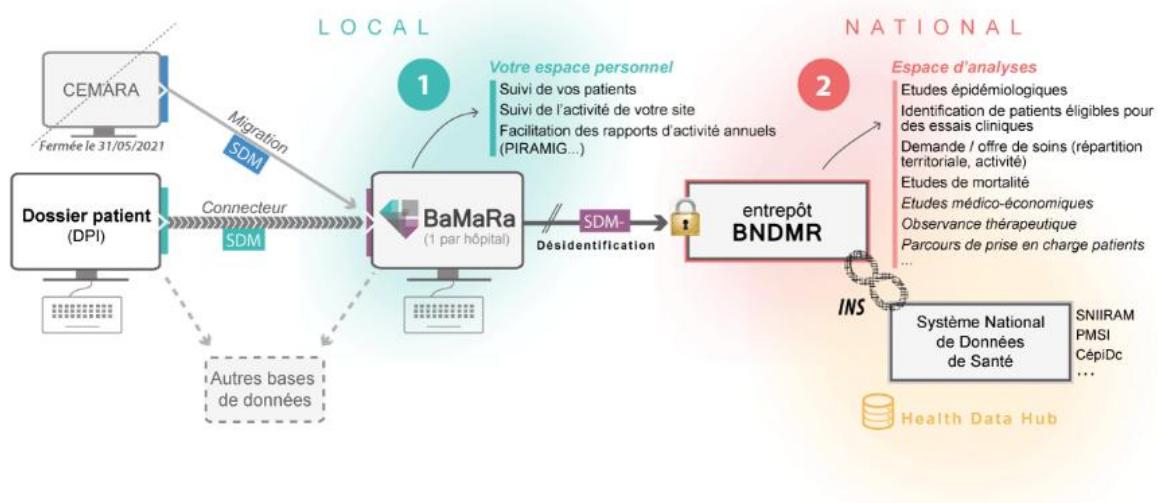
Les informations de ce guide de codage proviennent en grande partie du site de la BNDMR. Pour aller plus loin, vous pouvez vous rendre sur le site via le lien suivant : <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/>

## 2. Définitions

### a. BNDMR et BaMaRa

**La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) est un projet prioritaire du Plan National Maladies Rares 2, financé par le ministère de la Santé. L'AP-HP a été missionnée par la Direction Générale de l'Offre de Soins pour assurer la maîtrise d'œuvre de la BNDMR, notamment de l'application BaMaRa.**

**Cette base de données nationale vise à doter la France d'une collection homogène de données sur la base d'un set de données minimum (SDM) pour documenter la prise en charge et l'état de santé des patients atteints de maladies rares dans les centres experts français, et à mieux évaluer l'effet des plans nationaux.**



### b. Un diagnostic

**Un diagnostic est une procédure permettant de reconnaître une maladie sur la base de signes cliniques décrits, complétés d'examens biologiques, radiologiques, biochimiques, génétiques, pratiqués par le médecin afin d'assurer une prise en charge appropriée.**

### **c. Impasse et errance diagnostic**

**L'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles.**

**L'errance diagnostique est la période au cours de laquelle un diagnostic se fait attendre, ou l'absence d'un diagnostic pertinent.**

### **d. Les niveaux d'assertion du diagnostic**

**Il existe 6 niveaux d'assertion :**

- **EN COURS** : 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.
- **PROBABLE** : L'hypothèse 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.
- **CONFIRMÉ** :
  - Confirmé (Maladie rare), le diagnostic posé a été confirmé.
  - Confirmé (Maladie complexe non rare), patient dont un diagnostic de Maladie Complexe Non Rare (MCNR) a été confirmé par une ou plusieurs méthodes

#### **Règles de codage**

**Statut diagnostic : confirmé**

**Case à cocher (si volonté de labellisation)**

**Si la case est cochée, apparition d'un volet pour renseigner le code CIM-10.**

- **Confirmé (Asymptomatique, présymptomatique ou porteur sain)**

**Il existe 2 cas d'usage :**

- **Patient porteur d'une mutation/anomalie, mais qui ne présente pas (ou pas encore) de symptômes à ce jour (asymptomatique/présymptomatique).**
- **Patient porteur d'une maladie récessive (pas de manifestation de symptômes chez ce patient, mais risque de transmission - porteur sain)**

#### **Règles de codage**

**Statut diagnostic : confirmé**

**Caractérisation du diagnostic : oui**

**Renseigner le code ORPHA**

**Moment des premiers signes cliniques : « Aucun signe à ce jour ou porteur sain »**

**3. INDETERMINE : 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. L'investigation est terminée ou impossible à réaliser. Ou bien l'investigation ne permet pas de situer le diagnostic dans la nomenclature médicale actuelle.**

**4. APPARENTÉ NON PORTEUR :**

Il existe 2 cas d'usage :

- Parent testé génétiquement, dont le résultat de la mutation est revenu négatif
- Parent ne présentant pas le phénotype de la maladie (si pas besoin de test génétique pour poser le diagnostic)

#### Règles de codage

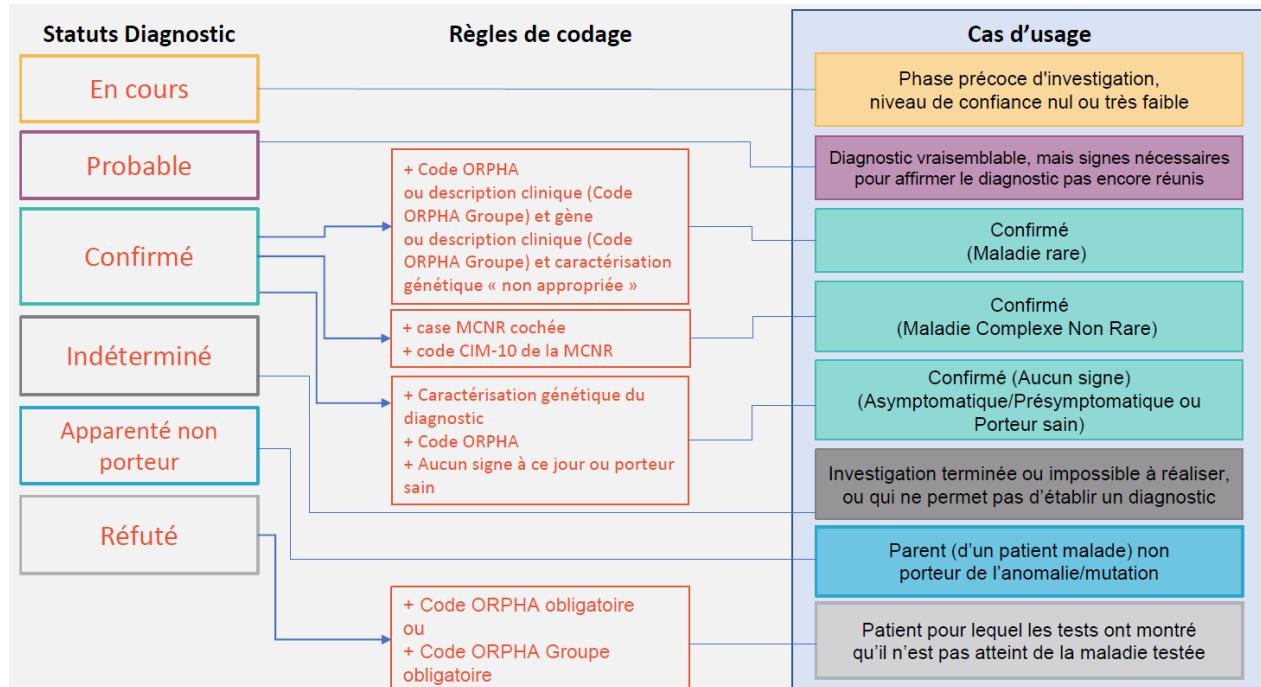
##### **Statut du diagnostic : apparenté non porteur**

- **RÉFUTÉ** : Patient pour lequel les tests ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie testée (+ Code ORPHA obligatoire ou code ORPHA Groupe obligatoire)

#### Règles de codage

##### **Statut du diagnostic : réfuté**

**Il faut renseigner soit un code ORPHA niveau pathologie soit niveau groupe de pathologie.**



### e. Les types d'investigations réalisées

Il existe plusieurs types d'investigations qui peuvent être réalisées :

- **CLINIQUE** : L'examen repose sur des symptômes présentés par le patient et la prise en compte de son état général.
- **GENETIQUE** : Tout examen de biologie moléculaire ou de cytogénétique pour rechercher des anomalies sur le matériel génétique (chromosomes, gènes...).
- **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 des tissus 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, biopsies) 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.

## 3. Les bonnes pratiques de codage

### a. Informations et droit du patient

Chaque patient doit être en capacité d'exercer ses droits quant à l'informatisation de ses données et à l'usage qui pourrait en être fait.

Dans le cadre du RGPD, deux niveaux d'information du patient sont exigés légalement. Ils correspondent aux deux niveaux du projet BNDMR :

- **Affichage patient BaMaRa**

Une information générale relative à l'informatisation des données de santé dans le cadre du soin. Cette information doit être affichée dans les services. Pour plus d'information : <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bamara/>

- **Information individuelle BNDMR**

Information individuelle relative à l'usage des données (désidentifiées) à des fins de recherche lors de traitement sur les données de la BNDMR, doit être remise sous forme d'une note papier à chaque patient.

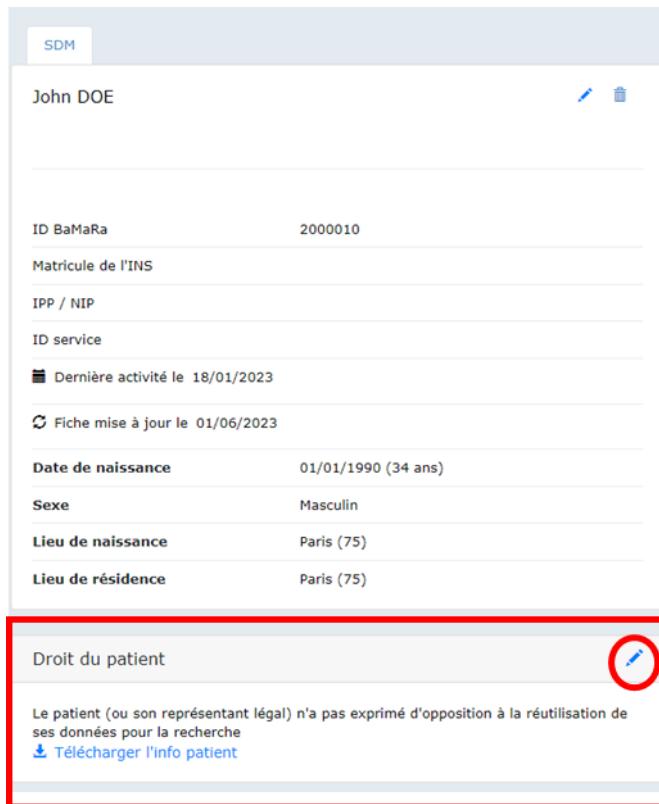
**Il ne s'agit pas d'un consentement : aucune signature n'est attendue. Il s'agit de permettre au patient de comprendre l'usage possible de ses données et de s'y opposer s'il le souhaite.**

**Pour plus d'information : <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bndmr/>**

## **b. Opposition du patient**

**En cas d'opposition du patient à la réutilisation de ses données, il faut le renseigner dans BaMaRa.**

**Exemple :**



SDM

John DOE

ID BaMaRa 2000010

Matricule de l'INS

IPP / NIP

ID service

Dernière activité le 18/01/2023

Fiche mise à jour le 01/06/2023

Date de naissance 01/01/1990 (34 ans)

Sexe Masculin

Lieu de naissance Paris (75)

Lieu de résidence Paris (75)

**Droit du patient**

Le patient (ou son représentant légal) n'a pas exprimé d'opposition à la réutilisation de ses données pour la recherche

[Télécharger l'info patient](#)

**Dans la fiche du patient dans la zone « droit du patient » cliquer sur le crayon pour modifier.**



Exercice du droit du patient

Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données pour la recherche

**Annuler** **Sauvegarder**

**Une fenêtre s'ouvre, il faut alors cocher la case et sauvegarder.**

### c. Codage d'un patient en impasse diagnostique

Le code **ORPHA 616874** « **Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète** » peut être utilisé pour un patient en impasse diagnostique (Voir 2.c). Ce code ne doit pas être utilisé pour les maladies qui ne dispose pas de code ORPHA. Ce code est à utiliser uniquement après que tous les efforts raisonnables pour obtenir un diagnostic selon l'état de l'art et les capacités de diagnostic disponibles ont été faits.

Dans BaMaRa, les patients présents plus de 2 ans avec un statut indéterminé peuvent être considéré en impasse diagnostique.

### d. Hors label

Les patients qui sont venu en consultation dans le cadre de l'activité maladie rare mais dont la pathologie ne relève pas de la labellisation du centre peuvent être codé en « hors label ».

**Les patients codés en « hors label » n'entrent pas dans la file active du centre.**

Par exemple : Je suis un centre labellisé pour les aplasies médullaires. Un patient atteint d'une drépanocytose vient en consultation. Cette maladie rare est dans le champ d'une autre filière et pour laquelle je ne suis pas labellisée. Je peux coder ce patient en « hors label ».

Cela pourra permettre de prétendre à une labellisation future pour cette pathologie.

## 4. Amylose AL

### a. Codage Amylose AL primitive

Le diagnostic du patient est « en cours » si les examens cliniques, biologiques et anatomo-pathologies ne sont pas réalisés à l'entrée du centre.

Une amylose AL primitive peut-être systémique ou localisée. Le code **ORPHA 85443** est utilisé dans ces deux cas d'amylose AL.

Statut actuel du diagnostic *	<input checked="" type="button"/> En cours	<input type="button"/> Probable	<input type="button"/> Confirmé	<input type="button"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text"/>			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text"/> Amylose AL <span style="float: right;">x</span> <span style="float: right;">▼</span>			
Description clinique	<input type="text"/> <span style="float: right;">▼</span>			
Signes atypiques	<input type="text"/> <span style="float: right;">▼</span>			
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>			

**Exemple d'un diagnostic en cours d'une amylose AL - Primitive**

**Si le médecin évoque une suspicion d'amylose AL à la lecture du compte-rendu, le diagnostic est « probable ».**

**Le diagnostic est « confirmé », s'il existe au moins une biopsie positive pour la recherche d'amylose (rouge congo positif, bi-réfringence verte en lumière polarisée) avec un typage permettant de mettre en évidence un dépôt de chaînes légères (immunohistochimie, microscopie électronique, protéomique).**

**Lorsque l'immuno-marquage n'est pas exploitable le diagnostic peut être confirmé de manière différentiel (scintigraphie osseuse au technétium négative ou séquençage du gène de la TTR négatif).**

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique <input checked="" type="checkbox"/> Anatomopathologie			
Maladie rare (Orphanet)	Amylose AL			
Description clinique	<input type="button" value="▼"/>			
Signes atypiques	<input type="button" value="▼"/>			
Gènes (HGNC)				

*Exemple d'un diagnostic confirmé d'une amylose AL - Primitive*

### **b. Maladie de Randall**

**Le syndrome de Randall se définit histologiquement par la présence de dépôts d'Ig monoclonale, linéaires diffus et continus, non organisés, au sein des membranes basales tubulaires, et fréquemment des basales glomérulaires et vasculaires, souvent associés à une accumulation de la matrice extracellulaire.**

**Ces dépôts sont constitués d'une chaîne légère monoclonale (ORPHA 93558) ou d'une chaîne lourde isolée (ORPHA 93556). Ils peuvent être constitués également d'une chaîne lourde et d'une chaîne légère d'Ig monoclonale (ORPHA 93557).**

- Pour « CONFIRMER » le diagnostic du patient, il faut obligatoirement réaliser une biopsie.
- Le diagnostic est « PROBABLE » car : soit il manque les résultats du clone sur le compte-rendu ou l'examen anatomopathologie n'est pas concluant. Les examens biologiques classiques ne permettent pas d'exploiter les chaînes. De ce fait, il faut utiliser une nouvelle technique pour chercher les clones responsables.

### c. Syndrome de POEMS

**Ce sont les critères de la Mayo Score qui permettent la confirmation du syndrome de POEMS.**

**Si le patient n'a pas d'immunoglobuline, il n'est pas atteint du syndrome de POEMS.**

**Le code ORPHA pour le syndrome de POEMS : 2905**

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique			
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome POEMS			
Description clinique	<input type="button" value="▼"/>			
Signes atypiques	<input type="button" value="▼"/>			
Gènes (HGNC)	<input type="button" value="▼"/>			

*Exemple d'un diagnostic indéterminé du syndrome de POEMS*

### d. Codes ORPHA pour le centre Amylose AL

Amyloses AL & autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales	
85443	Amylose AL (primitive)
314709	Amylose primitive localisée
314701	Amylose primitive systémique
93558	Maladie de dépôt des chaînes légères
93557	Maladie de dépôt des chaînes légères et lourdes
93556	Maladie de dépôt des chaînes lourdes
86861	Maladie des dépôts d'immunoglobuline monoclonale non-amyloïde
29073	Myélome multiple
2905	Syndrome POEMS

**Le code ORPHA 208981 codant pour la Polyradiculonévrite avec gammopathie monoclonale IgG/IgA/IgM sans activité anticorps connue a été inactivé. ORPHANET propose comme code remplacement : ORPHA 209010 - Neuropathie périphérique avec gammopathie monoclonale.**

## 5. Aplasies Médullaires

### a. Codage pour les aplasies médullaires acquises

**L'orientation du bilan diagnostic à réaliser pour différencier une forme acquise d'une forme constitutionnelle se base sur la taille du clone HPN et sur l'âge du patient.**

**Si le clone >1% ou clone <1% pour les patients de plus de 18 ans avec une normalité pour les critères suivants : NFS antérieures, ATCD familiaux, HbF et aFP, clinique et malformation alors le diagnostic est en faveur d'une aplasies médullaires acquises.**

- Pour une aplasie médullaire acquise (AMA) quel que soit son origine, on codera **ORPHA 88**.
- Pour une HPN, on codera **ORPHA 447**.

**La présence d'un clone HPN à partir de 20% est évocatrice d'une HPN dont le diagnostic sera confronté à la clinique. Ainsi au cours de l'évolution d'une aplasie médullaire, la détection d'un clone HPN à plus de 20%, un second onglet « diagnostic » sera créé en codant HPN (**ORPHA 447**) à la date du diagnostic HPN retenu (confronté à la clinique) secondaire à l'aplasie médullaire.**

**A l'entrée dans le centre, 3 options sont donc proposées :**

- **En cours** : le patient présente des éléments évocateurs d'une aplasie médullaire et/ou HPN et le bilan diagnostic est demandé à l'entrée dans le centre.
- **Probable (suspicion)** : L'ensemble des résultats du bilan diagnostic ne sont pas connus pour affirmer ce dernier notamment le résultat de la BOM.
- **Confirmé** : Le diagnostic est posé de façon certaine à l'entrée dans le centre.

**Les investigations types réalisées à mentionner (pour rappel, obligatoire) quel que soit l'option à l'entrée dans le centre sont : clinique, biochimique, biologique, génétique (pour caryotype).**

**Attention : Il n'est pas demandé de compléter les items suivants : description clinique, signes atypiques, ni gènes.**

Diagnostic #1				
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biochimique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique			
Maladie rare (Orphanet)	Aplasie médullaire idiopathique			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

Exemple pour un diagnostic confirmé d'une aplasie médullaire

		Diagnostic #1	Diagnostic #2	
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input type="checkbox"/> Biologique			
Maladie rare (Orphanet)	HPN			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

Exemple pour un diagnostic HPN secondaire à une AMA

### b. Codage pour les aplasies médullaires constitutionnelles

Les principales aplasies médullaires constitutionnelles (AMC) sont :

- **Les téloméropathies (anciennement nommées dyskératoses congénitales) (ORPHA 1775),**
- **Maladie de Fanconi (ORPHA 84),**
- **Anémie de Blackfan-Diamond (ORPHA 124),**
- **Syndrome de Shwachman Diamond (ORPHA 811),**
- **Syndrome GATA2 ou Monomac (ORPHA 228423),**
- **Amégacaryocytose congénitale (ORPHA 3319 = Thrombocytopénie amégacaryocytose congénitale),**
- **Pour les autres AMC dont le syndrome est nommé par le nom du gène identifié, le code orphanet à indiquer est ORPHA 68383.**

Pour information, la liste des gènes actuellement recherchés chez les patients présentant une suspicion d'AMC sont indiqués dans l'annexe 2 du [PNDS Aplasie médullaires et constitutionnelles](#).

A l'entrée dans le centre, 4 options sont donc proposées :

- **En cours :** (Aplasie médullaire constitutionnelle en cours) : aplasie médullaire constitutionnelle probable pour laquelle les analyses génétique (panel NGS et génome) n'ont pas été finalisées.
- **Probable :** (Aplasie médullaire constitutionnelle probable) : aplasie associée à un ou plusieurs éléments suivants (âge au diagnostic inférieur à 4 ans - antécédent familial d'aplasie, de thrombopénie, de myelodyslasie ou de leucémie myéloïde - malformations d'autres organes associées en particulier osseuses, rénales, cardiaques - anomalies de la pigmentation et des phanères associées - élévation de l'hémoglobine foetale sanguine - élévation de l'alfa foeto protéine sanguine - excès de cassures chromosomiques sanguines - télomères inférieurs au 1er percentile - échec d'un traitement immunosupresseur par SAL et ciclosporine).
- **Confirmé :** (Aplasie médullaire constitutionnelle confirmée) : variant pathogène identifié et présentation clinico-biologique cas index et famille cohérente avec la littérature.

- **Indéterminé** : (Aplasie médullaire constitutionnelle indéterminée) : aplasie médullaire constitutionnelle probable pour laquelle les panels NGS et le séquençage du génome n'ont pas permis d'identifier un variant génétique pathogène susceptible d'expliquer la présentation clinico-biologique.

**Les types d'investigations à mentionner (mention obligatoire) sont clinique, biologique, biochimique, génétique quel que soit le statut à l'entrée et la pathologie suspectée.**

Diagnostic #1				
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biochimique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique <input checked="" type="checkbox"/> génétique			
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)	<input checked="" type="checkbox"/> Chromosomique (caryotype standard, FISH)			
Maladie rare (Orphanet)	Dyskératose congénitale			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

*Exemple d'une dyskératose congénitale confirmée à l'entrée dans le centre*

**La technique utilisée n'est pas à mentionner de façon obligatoire.**

**Attention : En cas d'analyse du génome par séquençage à très haut débit (STHD), l'information est à colliger en cochant « séquençage non ciblé ».**

**Lors d'un diagnostic « indéterminé », la technique utilisée est le « séquençage non ciblé » :**

Diagnostic #1				
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biochimique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique <input checked="" type="checkbox"/> génétique			
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)	<input checked="" type="checkbox"/> Séquençage non ciblé (Mendéloïme, Exome, Génome)			
Maladie rare (Orphanet)	Maladie rare (Orphanet)			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

*Exemple d'un diagnostic « indéterminé » à l'entrée du centre*

**Suite aux résultats du STDH, si un variant est identifié, il faut faire évoluer le statut du diagnostic en « confirmé » et renseigner l'information génétiques complémentaires et items complémentaires pour aplasies médullaires (en cours de construction) :**

Diagnostic #1 Diagnostic #2

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

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*  Clinique  Biochimique  Biologique  génétique

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)  Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)

Maladie rare (Orphanet) Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

Exemple s'un diagnostic confirmée suite aux résultats STHD (diagnostic 2)

### c. Codes ORPHA Aplasies Médullaires

Aplasies Médullaires	
<b>124</b>	Anémie de Blackfan-Diamond
<b>84</b>	Anémie de Fanconi
<b>314399</b>	Aplasie et myélodysplasie autosomiques dominantes
<b>88</b>	Aplasie médullaire idiopathique
<b>397692</b>	Aplasie médullaire isolée héréditaire
<b>98872</b>	Aplasie pure des globules rouges de l'adulte
<b>1775</b>	Dyskératose congénitale
<b>98871</b>	Erythroblastopénie transitoire de l'enfance
<b>447</b>	Hémoglobinurie paroxystique nocturne
<b>228423</b>	Monocytopénie avec susceptibilité aux infections
<b>824</b>	Myélofibrose primaire
<b>3322</b>	Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson
<b>401764</b>	Syndrome de pancytopenie-retard de développement
<b>3088</b>	Syndrome de Revesz
<b>811</b>	Syndrome de Shwachman Diamond
<b>3466</b>	Syndrome WT membres-sang
<b>3319</b>	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale

## 6. Maladie de Castleman

### a. Codage de la maladie de Castleman unicentrique

La maladie de Castleman localisée qui ne touche qu'un groupe ganglionnaire (unicentrique) est le plus souvent asymptomatique et peut être découverte fortuitement à l'occasion d'un examen d'imagerie. Elle touche plutôt les enfants et les jeunes adultes.

- Le code ORPHA utilisé est le : **93685**

Pour que le diagnostic soit confirmé, il est nécessaire de faire des examens biologiques, cliniques, biochimiques et anatomopathologiques.

Diagnostic #1				
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique	<input checked="" type="checkbox"/> Biologique	<input checked="" type="checkbox"/> Biochimique	<input checked="" type="checkbox"/> Anatomopathologie
Maladie rare (Orphanet)	Maladie de Castleman unicentrique			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

Exemple d'un diagnostic confirmé à l'entrée du centre pour une maladie de Castleman unicentrique.

### b. Codage de la maladie de Castleman multicentrique

La maladie de Castleman multicentrique ou disséminée idiopathique touche plusieurs aires ganglionnaires et éventuellement la rate, la moelle et des sites extra-nodaux. Elle peut se voir à tout âge.

- Le code ORPHA utilisé est le : **570431**

Pour que le diagnostic soit confirmé, il est nécessaire de faire des examens biologiques, cliniques, biochimiques et anatomopathologiques.

Diagnostic #1				
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique <input checked="" type="checkbox"/> Biochimique <input checked="" type="checkbox"/> Anatomopathologie			
Maladie rare (Orphanet)	Maladie de Castleman multicentrique idiopathique			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

Exemple d'un diagnostic confirmé à l'entrée du centre pour une maladie de Castleman multicentrique.

### c. Codage pour la maladie de Castleman multicentrique associée à HHV-8

**La maladie de Castleman multicentrique associée au virus HHV-8 : Le virus HHV-8 infecte des cellules B en différenciation plasmocytaire qualifiées de « plasmablastes ». Elle touche des adultes qui ont été infectés par HHV-8 et donc principalement, mais non exclusivement, des sujets originaires de pays à forte prévalence pour ce virus (Afrique) et des hommes ayant eu des relations homosexuelles.**

- **Le code ORPHA utilisé est le : 570438**

**Pour que le diagnostic soit confirmé, il est nécessaire de faire des examens biologiques, cliniques, biochimiques et anatopathologiques.**

Diagnostic #1				
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique <input checked="" type="checkbox"/> Biochimique <input checked="" type="checkbox"/> Anatomopathologie			
Maladie rare (Orphanet)	Maladie de Castleman multicentrique associée à HHV-8			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

Exemple d'un diagnostic confirmé à l'entrée du centre pour une maladie de Castleman multicentrique associée à HHV-8

#### **d. Codes ORPHA Maladie de Castleman**

Maladie de Castleman	
<b>160</b>	Maladie de Castleman
<b>570438</b>	Maladie de Castleman Multicentrique HHV8+
<b>570431</b>	Maladie de Castleman Multicentrique idiopathique
<b>93685</b>	Maladie de Castleman Unicentrique

## 7. CEREDIH

### a. Codes ORPHA CEREDIH

Déficits Immunitaires (CEREDIH)	
33110	Agammaglobulinémie autosomique non syndromique
229717	Agammaglobulinémie non syndromique
47	Agammaglobulinémie liée à l'X
83471	Aplasie du thymus
101351	Asplénie congénitale familiale isolée
100	Ataxie-télangiectasie
692790	ATP6AP1-CDG
2300	Atrésies multiples de l'intestin
1334	Candidose cutanéo-muqueuse chronique
184	Chérubisme
175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive
572	Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2
397959	Déficit en cellules T TCRalpha-béta positives
169079	Déficit en cernunnos-XLF
169110	Déficit en chaîne lourde des immunoglobulines
447737	Déficit en DOCK2
280133	Déficit en facteur C3 du complément
447731	Déficit en NIK
2966	Déficit en properdine
760	Déficit en purine nucléoside phosphorylase
859	Déficit en transcobalamine
324294	Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodyplasie verruciforme
695183	Déficit immunitaire combiné à début tardif par déficit en ICOS
695191	Déficit immunitaire combiné à début tardif par déficit en ICOSL
700205	Déficit immunitaire combiné associé à une mutation gain de fonction d'IKBKB
697414	Déficit immunitaire combiné avec faibles Ig à début précoce associé à une mutation dominante négative d'IKAROS
699578	Déficit immunitaire combiné avec faibles Ig par déficit en BCL10
157949	Déficit immunitaire combiné avec granulomatose
695172	Déficit immunitaire combiné dû à une mutation IKAROS défectiveuse de la dimérisation
697394	Déficit immunitaire combiné par déficit en c-REL
169082	Déficit immunitaire combiné par déficit en CD3gamma
217390	Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8
505227	Déficit immunitaire combiné par déficit en GINS1
697389	Déficit immunitaire combiné par déficit en HELIOS
357329	Déficit immunitaire combiné par déficit en IL21R
445018	Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA
397964	Déficit immunitaire combiné par déficit en MALT1
504530	Déficit immunitaire combiné par déficit en Moesin

317428	Déficit immunitaire combiné par déficit en ORAI1
431149	Déficit immunitaire combiné par déficit en OX40
688594	Déficit immunitaire combiné par déficit en RELB
317430	Déficit immunitaire combiné par déficit en STIM1
314689	Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4
476113	Déficit immunitaire combiné par déficit en TFRC
911	Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70
231154	Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1
169090	Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC
688543	Déficit immunitaire combiné sévère dysgénésie réticulaire-like
331206	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2
277	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase
357237	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CARD11
228003	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A
420573	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CTPS1
317425	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en DNA-PKcs
397787	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en IKK2
504523	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LAT
280142	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LCK
169160	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zéta
169157	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD45
276	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma
169154	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha
35078	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3
275	Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique
436252	Déficit immunitaire combiné-entéropathie
231205	Déficit immunitaire commun variable sans défaut génétique connu
306550	Déficit immunitaire lié à FADD
317476	Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus EpsteinBarr
34592	Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I
169100	Déficit immunitaire par déficit en CD25

437552	Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytoxicité spontanée des cellules Natural Killer	70593	Immunodéficience par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide
75391	Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surréale	179006	Immunodéficience primaire par défaut de l'immunité adaptative
431166	Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole	183675	Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline
169464	Déficit primaire en CD59	183713	Infections à bactéries pyogènes associées à un déficit en MyD88
331235	Déficit sélectif en IgM	169467	Infections récurrentes à Neisseria par déficit en facteur D
300359	Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2	228000	Lymphocytopenie CD4 idiopathique
699590	Dérèglement immunitaire avec immunodéficience par haploinsuffisance d'AIOLOS	540	Lymphohistiocytose familiale
696874	Dérégulation immunitaire associée à NFKB1	90045	Malabsorption héréditaire de l'acide folique
84064	Diarrhée syndromique	438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3
404546	DITRA	228426	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch
169095	Dysgénésie kystique alymphoïde du thymus	464336	Maladie BENTA
33355	Dysgénésie réticulaire	477661	Maladie inflammatoire de l'intestin infantile associée à IL21
85191	Dysplasie de Singleton-Merten	529980	Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes
98813	Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec immunodéficience	294023	Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale
1830	Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	268114	Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS
1855	Dysplasie spondyloenchondrale	275523	Maladie lymphoproliférative auto-immune de Dianzani
1930	Encéphalite à herpès simplex	238505	Maladie lymphoproliférative autosomique récessive
302	Epidermodyplasie verruciforme	695110	MAN2B2-CDG
342	Fièvre méditerranéenne familiale	210115	Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose
379	Granulomatose chronique	317473	Pancytopénie par mutations de IKZF1
169139	Hypogammaglobulinémie transitoire de l'enfance	632	Petite taille par déficit isolé en hormone de croissance associé à une hypogammaglobulinémie liée à l'X
200421	Immunodéficience associée à une anomalie du facteur H	443811	PGM3-CDG
200418	Immunodéficience associée à une anomalie du facteur I	696857	Phénotype de déficit immunitaire commun variable associé à des mutations germinales digéniques/polygéniques
221139	Immunodéficience combinée avec anomalies faciooculosquelettiques	696863	Phénotype de déficit immunitaire commun variable associé à des mutations somatiques
169150	Immunodéficience par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément	696925	Phénotype de déficit immunitaire commun variable de l'adulte par déficit en BAFFR
331190	Immunodéficience par déficit en ficoline 3	696942	Phénotype de déficit immunitaire commun variable de l'enfance par déficit en ARHGEP1
70592	Immunodéficience par déficit en IRAK4	696945	Phénotype de déficit immunitaire commun variable lié à l'X par déficit en SH3KBP1
331187	Immunodéficience par déficit en MASP-2		

696881	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en CD19/CD81	699618	Sévère prédisposition mendéienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNG
696894	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en CD21	699615	Sévère prédisposition mendéienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IRF1
696904	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en IRF2BP2	331226	Susceptibilité à l'infection dûe à un déficit en TYK2
697417	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en SEC61A1	169085	Susceptibilité aux infections respiratoires associée à une mutation de la chaîne alpha de CD8
696907	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en TACI homozygote	391311	Susceptibilité aux infections virales et mycobactériennes
696931	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en TWEAK	329173	Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose
85453	Pigmentation réticulée liée au chromosome X	138	Syndrome CHARGE
3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1	1451	Syndrome CINCA
457088	Prédisposition aux infections fongiques invasives due à un déficit en CARD9	693627	Syndrome d'agammaglobulinémie -atteinte cutanée-retard staturo-pondéral
319581	Prédisposition mendéienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	693647	Syndrome d'agammaglobulinémie -cardiomyopathie hypertrophique à début précoce-neutropénie
319589	Prédisposition mendéienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2	83617	Syndrome d'agammaglobulinémie -microcéphalie-craniosténose-dermatite sévère
477857	Prédisposition mendéienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit complet du récepteur RORgamma	51	Syndrome d'Aicardi -Goutières
319569	Prédisposition mendéienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	1006	Syndrome d'alopecie -déficit immunitaire
319574	Prédisposition mendéienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2	444463	Syndrome d'anémie hémolytique autoimmune -thrombocytopenie autoimmune-immunodéficience primaire
99898	Prédisposition mendéienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1	369861	Syndrome d'anémie sidéroblastique congénitale-déficit immunitaire à cellules B-fièvre périodique-retard de développement
319547	Prédisposition mendéienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR2	69126	Syndrome d'arthrite purulente -pyoderma gangrenosum-acné
319558	Prédisposition mendéienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	90340	Syndrome de Blau
319563	Prédisposition mendéienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	125	Syndrome de Bloom
319552	Prédisposition mendéienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1	692812	Syndrome de bronchectasie-déficit immunitaire combiné -prédisposition aux cancers associé à RAC2
319600	Prédisposition mendéienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IRF8	167	Syndrome de Chédiak-Higashi
319595	Prédisposition mendéienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1	252202	Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements
319605	Prédisposition mendéienne liée à l'X aux infections mycobactériennes	697403	Syndrome de déficit immunitaire combiné -hypogammaglobulinémie -anomalies squelettiques par déficit en IKBKA
319623	Prédisposition mendéienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en CYBB	699596	Syndrome de déficit immunitaire combiné-hypogammaglobulinémie -prédisposition aux cancers par déficit en AIOLOS
319612	Prédisposition mendéienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en IKBKG	699593	Syndrome de déficit immunitaire combiné -lymphopénie -prédisposition aux cancers par déficit en AIOLOS
		697385	Syndrome de déficit immunitaire combiné -prédisposition aux cancers par déficit en AIOLOS

567	Syndrome de délétion 22q11.2
238569	Syndrome de dérèglement immunitaire -maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite -infections récurrentes
529977	Syndrome de dérèglement immunitaire -maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite -infections récurrentes-lymphopénie
37042	Syndrome de dérèglement immunitaire -polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X
369992	Syndrome de dermatite sévère -allergies multiples-cachexie métabolique
352712	Syndrome de dysmorphie faciale -déficit immunitaire-livedo-petite taille
69088	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique -immunodéficience-ostéopérose-lymphoedème
935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère
508533	Syndrome de dysplasie squelettique-déficit immunitaire à cellules T-retard de développement
137631	Syndrome de fibrose pulmonaire-déficit immunitaire -dysgénésie gonadique 46,XX
343	Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D
79477	Syndrome de Griscelli type 2
2136	Syndrome de Hennekam
183678	Syndrome de Hermansky -Pudlak avec neutropénie
220465	Syndrome de Laron avec déficit immunitaire
77297	Syndrome de Majeed
79124	Syndrome de maladie veino-occlusive hépatique-immunodéficience
575	Syndrome de Muckle -Wells
634	Syndrome de Netherton
647	Syndrome de Nijmegen
240760	Syndrome de Nijmegen-like
508542	Syndrome de pancytopenie progressive congénitale-déficit immunitaire à cellules B-dysplasie squelettique
693661	Syndrome de PI3K-delta activée 1
693681	Syndrome de PI3K-delta activée 2
420741	Syndrome de RIDDLE
353298	Syndrome de Roifman
3132	Syndrome de Say-Barber-Miller

1493	Syndrome de Vici
906	Syndrome de Wiskott-Aldrich
391487	Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques
2951	Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire
293978	Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable
39041	Syndrome d'Omenn
178389	Syndrome d'ostéopérose-hypogammaglobulinémie
2314	Syndrome hyper-IgE autosomique dominant
183663	Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes
101088	Syndrome hyper-IgM lié à l'X
183666	Syndrome hyper-IgM sans susceptibilité aux infections opportunistes
101089	Syndrome hyper-IgM type 2
101090	Syndrome hyper-IgM type 3
101091	Syndrome hyper-IgM type 4
101092	Syndrome hyper-IgM type 5
2268	Syndrome ICF
699599	Syndrome ICHAD
2571	Syndrome immuno -neurologique lié à l'X
99812	Syndrome LIG4
3261	Syndrome lymphoprolifératif auto -immun
275517	Syndrome lymphoprolifératif auto -immun avec infections virales récurrentes
436159	Syndrome lymphoprolifératif auto -immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4
32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale
51636	Syndrome WHIM
47045	Urticaire familiale au froid
404553	Vascularite par déficit en ADA2
425120	Vasculopathie de l'enfant associée à STING
317476	XMEN

**Le code suivant a été inactivé :**

- **Déficit immunitaire commun variable (ORPHA 1572).**

**Les déficits immunitaires communs variables (DICV) ont été regroupés dans un groupe de pathologies « Déficit immunitaire commun variable et maladies associées ». Des nouveaux codes ont été créés pour avoir un codage plus précis des DICV.**

**Les codes à utiliser désormais :**

- **ORPHA 231205** Déficit immunitaire commun variable sans défaut génétique connu
- **ORPHA 696857** Phénotype de déficit immunitaire commun variable associé à des mutations germinales digéniques/polygéniques
- **ORPHA 696863** Phénotype de déficit immunitaire commun variable associé à des mutations somatiques

**Les codes suivants concernent le sous-groupe « Phénotype de déficit immunitaire commun variable associé à une mutation monogénique » :**

- **ORPHA 696904** Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en IRF2BP2
- **ORPHA 696881** Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en CD19/CD81
- **ORPHA 696894** Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en CD21
- **ORPHA 696931** Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en TWEAK
- **ORPHA 696907** Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en TAC1 homozygote
- **ORPHA 696925** Phénotype de déficit immunitaire commun variable de l'adulte par déficit en BAFFR
- **ORPHA 696874** Dérégulation immunitaire associée à NFKB1
- **ORPHA 696942** Phénotype de déficit immunitaire commun variable de l'enfance par déficit en ARGHGEF1
- **ORPHA 696945** Phénotype de déficit immunitaire commun variable lié à l'X par déficit en SH3KBP1
- **ORPHA 697417** Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en SEC61A1

**Un sous-groupe dédié aux syndromes de PI3K-delta activée a été créé avec les codes suivants :**

- **ORPHA 693661** Syndrome de PI3K-delta activée 1
- **ORPHA 693681** Syndrome de PI3K-delta activée 2

**11 nouveaux codes ORPHA ont été créés pour le groupe « déficit immunitaire combiné avec immunoglobulines faibles » :**

- **ORPHA 692812** Syndrome de bronchectasie-déficit immunitaire combiné-prédisposition aux cancers associé à RAC2

- **ORPHA 695183** Déficit immunitaire combiné à début tardif par déficit en ICOS
- **ORPHA 695191** Déficit immunitaire combiné à début tardif par déficit en ICOSL
- **ORPHA 697385** Syndrome de déficit immunitaire combiné-prédisposition aux cancers par déficit en AIOLOS
- **ORPHA 699593** Syndrome de déficit immunitaire combiné-lymphopénie-prédisposition aux cancers par déficit en AIOLOS
- **ORPHA 699596** Syndrome de déficit immunitaire combiné-hypogammaglobulinémie-prédisposition aux cancers par déficit en AIOLOS
- **ORPHA 697389** Déficit immunitaire combiné par déficit en HELIOS
- **ORPHA 697394** Déficit immunitaire combiné par déficit en c-REL
- **ORPHA 697403** Syndrome de déficit immunitaire combiné-hypogammaglobulinémie-anomalies squelettiques par déficit en IKBKA
- **ORPHA 697414** Déficit immunitaire combiné avec faibles Ig à début précoce associé à une mutation dominante négative d'IKAROS
- **ORPHA 699578** Déficit immunitaire combiné avec faibles Ig par déficit en BCL10

## 8. CEREMAST

### a. Codes ORPHA CEREMAST

Mastocytoses (CEREMAST)	
98851	Leucémie mastocytaire
79455	Mastocytome cutané
66662	Mastocytome extra-cutané
79456	Mastocytose cutanée diffuse
280785	Mastocytose cutanée diffuse bulleuse
280794	Mastocytose cutanée diffuse pseudoxanthomateuse
90389	Mastocytose cutanée maculeuse télangiectasique
79457	Mastocytose cutanée maculopapulaire
158778	Mastocytose isolée de la moelle osseuse
98850	Mastocytose systémique agressive
98849	Mastocytose systémique associée à une hémopathie non mastocytaire
98848	Mastocytose systémique indolente
158775	Mastocytose systémique type smoldering
66661	Sarcome mastocytaire
529468	Syndrome d'activation mastocytaire monoclonal
158769	Urticaire pigmentaire en plaques
158772	Urticaire pigmentaire nodulaire
158766	Urticaire pigmentaire typique

**Pour les patients ayant un diagnostic de SAMA non clonal, SAMA idiopathique ou secondaire, indiquer SAMA clonal (ORPHA 529468).**

Les codes suivants ont été inactivés :

- **Mastocytose lymphoadénopathique avec éosinophiles (ORPHA 158793).**  
Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:98850 - Mastocytose systémique agressive.**

- **Leucémie mastocytaire classique (ORPHA 158796).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA : 98851** - Leucémie à mastocytes.
- **Leucémie mastocytaire aleucémique (ORPHA 158799).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA : 98851** - Leucémie à mastocytes.

## 9. CEREO

### a. Codes ORPHA CEREO

Syndrome Hyperéosinophilique (CEREO)	
3260	Syndrome hyperéosinophilique idiopathique
314970	Syndrome Hyperéosinophilique lymphoïde
314950	Syndrome hyperéosinophilique primitif
314962	Syndrome hyperéosinophilique secondaire

## 10. CEREVANCE/CeReCAI

### a. Codes ORPHA CEREVANCE/CeReCAI

Cytopénies auto-immunes ( CEREVANCE/CERECAI)	
90033	Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds
90037	Anémie hémolytique auto-immune induite par les médicaments
90036	Anémie hémolytique auto-immune mixte
90035	Hémoglobinurie paroxystique a frigore
438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3
56425	Maladie des agglutinines froides
275944	Maladie hémolytique du nouveau-né avec allo-immunisation Kell
3002	Purpura thrombopénique immunologique
444463	Syndrome d'anémie hémolytique autoimmunethrombocytopénie autoimmune-déficit immunitaire primaire par déficit en TPP2
1959	Syndrome d'Evans

## 11. Histiocytoses

### a. Codes ORPHA Histiocytoses

Histiocytoses	
158019	Histiocytose à cellule indéterminée
157997	Histiocytose céphalique bénigne
157991	Histiocytose éruptive généralisée
389	Histiocytose langerhansienne
158025	Histiocytose progressive mucineuse héréditaire
158022	Histiocytose progressive nodulaire
158014	Maladie de Rosaï-Dorfman
35687	Maladie d'Erdheim-Chester
139436	Réticulohistiocytose multicentrique
86897	Sarcome des cellules de Langerhans
86900	Sarcome des cellules dendritiques interdigitées
86903	Sarcome des cellules dendritiques sans autre spécification
86902	Sarcome des cellules folliculaires dendritiques
158000	Xanthogranulome juvénile
158011	Xanthogranulome nécrobiotique
158003	Xanthome disséminé
158008	Xanthome papuleux

Les codes suivants ont été inactivés :

- **Histiocytose langerhansienne aiguë et disséminée (Maladie de Letterer-Siwe) (ORPHA 99870).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:389 - Histiocytose langerhansienne.**
- **Histiocytose langerhansienne chronique et localisée (Granulome éosinophile des os) (ORPHA 99871).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:389 - Histiocytose langerhansienne.**
- **Histiocytose langerhansienne congénitale (Syndrome de Hashimoto-Pritzker) (ORPHA 99872).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:389 - Histiocytose langerhansienne.**
- **Histiocytose langerhansienne multifocale chronique (Maladie de Hand-Schüller-Christian) (ORPHA 99873).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:389 - Histiocytose langerhansienne.**
- **Histiocytose langerhansienne pulmonaire de l'adulte (ORPHA 99874).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:389 - Histiocytose langerhansienne.**

## 12. Neutropénies

### a. Codes ORPHA Neutropénies

Neutropénies	
2968	Déficit d'adhésion leucocytaire
99842	Déficit d'adhésion leucocytaire type I
99843	Déficit d'adhésion leucocytaire type II
99844	Déficit d'adhésion leucocytaire type III
2587	Déficit en myéloperoxydase
79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib
379	Granulomatose chronique
169142	Infection récurrente due à déficit en granules spécifiques
79477	Maladie de Griscelli type 2
228423	Monocytopénie avec susceptibilité aux infections
2688	Neutropénie chronique idiopathique de l'adulte
486	Neutropénie congénitale sévère autosomique dominant sur mutation ELANE
420702	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R
420699	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2
331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3 / Neutropénie congénitale sévère de type 4 / Neutropénie congénitale sévère- Hypertension artérielle pulmonaire - ectasie veineuse superficielle
423384	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1
2686	Neutropénie cyclique
464370	Neutropénie néonatale allo-immune
86788	Neutropénie sévère congénitale liée à l'X par mutation WAS
221046	Poïkilodermie avec neutropénie
264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire
447740	Susceptibilité à la periodontite juvénile localisée
111	Syndrome de Barth
167	Syndrome de Chédiak-Higashi
193	Syndrome de Cohen
90023	Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en P14/LAMTOR2
183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec neutropénie par mutation AP3B1
99749	Syndrome de Kostmann
369852	Syndrome de neutropénie congénitale - Myélofibrose néphromégalie par mutation VPS15
675767	Syndrome de neutropénie congénitale sévère-retard du développement-insuffisance pancréatique par déficit en SRP54
2690	Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité
678	Syndrome de Papillon-Lefèvre
699	Syndrome de Pearson
811	Syndrome de Shwachman-Diamond
675628	Syndrome d'inflammation-neutropénie sévère-insuffisance médullaire-lymphoprolifération associé à TLR8
183707	Syndrome d'immunodéficience neutrophile
51636	Syndrome WHIM par mutation CXCR4
674653	Thrombocytopénie syndromique associée à une actinomyopathie

Le code suivant a été inactivé :

- Oncho-tricho-dysplasie – neutropénie (ORPHA 2739). Orphanet propose en code de remplacement : ORPHA:33364 – Trichothiodystrophie

## 13. CREAK

### a. Codage pour les angioédèmes à kinines avec déficit en C1InH

Le diagnostic du patient est confirmé si : **un critère clinique et deux critères biologiques sont satisfais**ts soit :

Critères cliniques	Critères biologiques
<b>Angioédèmes récurrents sans urticaire associée, durant au moins 24h.</b>	<b>Activité de C1inh &lt; 50% des valeurs normales, retrouvée sur deux échantillons distincts, prélevés après la première année de vie.</b>
<b>Histoire familiale d'angioédème héréditaire.</b>	<b>Mutation sur le gène SERPING1, qui modifie la synthèse ou l'activité fonctionnelle de C1Inh identifiée chez le patient ou le cas index familial</b>
<b>Angioédèmes récurrents des voies aériennes supérieures</b>	
<b>Crises abdominales sub-occlusives récurrentes qui guérissent spontanément en 24-72H.</b>	

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*  En cours  Probable  Confirmé  Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*  Clinique  Biologique

Maladie rare (Orphanet)  Angio-oedème héréditaire avec déficit en C1inh

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)  \* SERPING1 |

Exemple d'un angioédème à kinines confirmé avec déficit en C1Inh et mutation SERPING1

## b. Codage pour les angioédèmes héréditaires avec C1 Inh normal

Le diagnostic du patient est confirmé si : **un critère clinique et deux critères biologiques sont satisfaits soit :**

Critères cliniques	Critères biologiques
<b>Angioédèmes récurrents sans urticaire associée, durant au moins 24h.</b>	<b>Dosage pondéral et fonctionnel de C1Inh normal.</b>
<b>Histoire familiale d'angioédème héréditaire.</b>	<b>Présence d'une mutation sur les gènes F12, PLG ou KNG1</b>
<b>Angioédèmes récurrents des voies aériennes supérieures</b>	
<b>Crises abdominales sub-occlusives récurrentes qui guérissent spontanément en 24-72H.</b>	

Exemple d'un diagnostic confirmé d'un angioédème à kinines héréditaire avec C1 Inh normal avec mutations F12, PLG ou KNG1

## c. Codage pour les angioédèmes bradykiniques secondaires aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone

Le diagnostic du patient est confirmé si : **un critère clinique et un critère biologique sont satisfaits soit :**

Critères cliniques	Critères biologiques
<b>Angioédèmes récurrents sans urticaire associée, durant au moins 12h.</b>	<b>Dosage pondéral et fonctionnel de C1Inh normal</b>
<b>Crises touchant préférentiellement la bouche et la langue</b>	
<b>1ere crise postérieure au début du traitement</b>	
<b>Absence de récidive après 6 mois d'arrêt.</b>	

Diagnostic #1				
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique			
Maladie rare (Orphanet)	Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

Exemple d'un diagnostic confirmé d'un angioédème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone

#### **d. Codage pour les angioédèmes acquis avec déficit en C1 Inh**

**Le diagnostic du patient est confirmé si : un critère clinique et deux critères biologiques sont satisfaits soit :**

Critères cliniques	Critères biologiques
<b>Angioédèmes récurrents sans urticaire associée, durant au moins 24h.</b>	<b>Concentration de C1Inh et activité fonctionnelle &lt; 50% des valeurs normales, retrouvée sur deux échantillons distincts, prélevés après la première année de vie.</b>
<b>Angioédèmes récurrents des voies aériennes supérieures</b>	<b>Abaissement du taux de C1q</b>
<b>Crises abdominales sub-occlusives récurrentes qui guérissent spontanément en 24-72H.</b>	<b>Anticorps anti C1 Inh</b>
	<b>Absence de mutation sur le gène SERPING1</b>

Diagnostic #1				
Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique			
Maladie rare (Orphanet)	Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

Exemple d'un diagnostic confirmé d'un angioédème acquis avec déficit en C1Inh

### e. Codes ORPHA CREAK

Angioedème à kinine (CREAK)	
528663	Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh
100056	Angio-oedème acquis type I
100055	Angio-oedème acquis type II
100057	Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostéroné
528647	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal
100054	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal lié à F12
537072	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal lié à PLG
599418	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal non associé à F12 ni PLG
528623	Angio-oedème héréditaire avec déficit en C1Inh
100050	Angio-oedème héréditaire type I
100051	Angio-oedème héréditaire type II

## 14. CNR MAT

### a. Codage pour un PTT acquis

**Le diagnostic du patient est « en cours » tant qu'on n'a pas reçu la confirmation du déficit de l'activité ADAMTS13. Cette étude est systématique devant chaque tableau de microangiopathie thrombotique (MAT).**

**L'obtention des résultats de l'ADAMTS13 nécessite le plus souvent un délai de 48 à 72 heures.**

**Le diagnostic est fortement suspecté sur la clinique et en particulier sur la valeur du French Score qui prend en compte deux variables biologiques :**

- **Une Créatininémie < 200 µmol/l : 1 point**
- **Un taux de plaquette < 30 000/ mm<sup>3</sup> : 1 point**

**Un french score de :**

**2 points : Diagnostic très probable, ce résultat incite à débuter le traitement spécifique**

**1 point : Diagnostic possible et confirmation nécessaire par l'activité ADAMTS13**

**0 point : Diagnostic très probablement à réfuter**

Diagnostic #1	
Statut actuel du diagnostic *	<input checked="" type="button"/> En cours <input type="button"/> Probable <input type="button"/> Confirmé <input type="button"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique
Maladie rare (Orphanet)	Purpura thrombotique thrombocytopénique auto-immun <input type="button"/> <input type="button"/>
Description clinique	<input type="button"/> <input type="button"/>
Signes atypiques	<input type="button"/> <input type="button"/>
Gènes (HGNC)	<input type="button"/>

*Exemple d'un diagnostic en cours d'un PTT auto immun*

**Si le médecin évoque une suspicion d'un PTT auto immun, le diagnostic est « possible » si le French Score est à 1 point.**

**Les analyses de l'activité de l'ADAMTS13 sur un prélèvement sanguin réalisé avant l'initiation du traitement notamment la plasmathérapie permettront par la suite de confirmer ce diagnostic.**

**Le diagnostic est « confirmé », Si le French Score est de 2 points avec par la suite une activité ADAMTS13 effondré avec la présence d'anticorps anti-ADAMTS13.**

## b. Codage pour un PTT congénital

**Le PTT congénital est caractérisé par un déficit profond en ADAMTS13 (<10% de la norme). La première poussée de la maladie a lieu en général dans les premières années de la vie et très souvent dès la naissance. Le PTT congénital était appelé avant syndrome d'Upshaw-Schulman.**

- **La symptomatologie initiale est assez stéréotypée. Elle associe une anémie hémolytique mécanique et une thrombopénie en règle brutales et profondes, et une atteinte rénale d'intensité variable (protéinurie, hématurie, insuffisance rénale de sévérité variable). Chez le nouveau-né, l'hémolyse massive avec hyperbilirubinémie majeure et la thrombopénie inexpliquée nécessitent en règle une exsanguino-transfusion.**
- **En l'absence de plasmathérapie, le PTT congénital évolue par rechutes successives spontanées, ou déclenchées par des épisodes infectieux ou, à l'âge adulte, par la grossesse. Chaque poussée expose au risque de complications ischémiques, en particulier cérébrales et cardiaques. Une évolution vers l'insuffisance rénale chronique et des séquelles neurologiques 12 invalidantes étaient fréquentes dans le passé chez les patients non traités. Souvent, l'atteinte hématologique est chronique, et associe une hémolyse et une thrombopénie modérées.**

**Pour « CONFIRMER » le diagnostic du patient, il faut obligatoirement réaliser un séquençage complet du gène qui code pour ADAMTS13 pour mettre en évidence une mutation sur les deux allèles du gène.**

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique <input checked="" type="checkbox"/> génétique			
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)	<input checked="" type="checkbox"/> Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)			
Maladie rare (Orphanet)	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

Exemple d'un diagnostic confirmé d'un PTT congénital

**Le diagnostic est « PROBABLE » en cas de déficit sévère et persistant en ADAMTS13 sans la détection d'anticorps anti-ADAMTS13.**

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique <input checked="" type="checkbox"/> génétique			
Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)	<input checked="" type="checkbox"/> Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)			
Maladie rare (Orphanet)	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital			
Description clinique				
Signes atypiques				
Gènes (HGNC)				

Exemple d'un diagnostic probable d'un PTT congénital

### c. Codage pour le SHU

Les syndromes hémolytiques et urémiques (SHU) comportent plusieurs formes :

- **SHU à Escherichia Coli entéro-hémorragique producteur de Shiga-toxine ou SHU STEC+ (anciennement SHU typique) ;**
- **SHU atypique en rapport avec une dérégulation de la voie alterne du complément, ou une mutation du gène DGKE ;**
- **Les SHU d'origine métabolique (déficit en cobalamine C).**

Le diagnostic de SHU doit être évoqué devant l'association de signes cliniques et/ou d'anomalies biologiques caractéristiques. Le tableau clinique peut comprendre des signes d'anémie (dyspnée, pâleur), du purpura/ecchymoses liés à la thrombopénie, des signes de souffrance viscérale ; certains sont non spécifiques (céphalées, douleurs abdominales), d'autres traduisent une atteinte du système nerveux central tels que confusion, convulsions, ou une atteinte rénale (oligurie ou anurie, hématurie, protéinurie, souvent hypertension artérielle). Une atteinte cardiaque se traduisant par des troubles du rythme est possible. Les anomalies biologiques traduisant une MAT sont une anémie hémolytique mécanique (une élévation du taux de LDH, une diminution du taux d'haptoglobine, la présence de schizocytes sur le frottis sanguin), une thrombopénie (péripériphérique) sans signe de CIVD, et l'association à une insuffisance rénale. En cas de tableau n'orientant pas clairement vers le diagnostic de PTT ou de SHU, le diagnostic sera « Confirmé » rétrospectivement, avec les résultats du bilan étiologique, comme en particulier l'activité de la protéine ADAMTS13, la recherche de STEC, ou de maladie métabolique, et l'étude des gènes de la voie alterne du complément à la recherche de variants pathogènes.

Devant un tableau de MAT associant une diarrhée glairo-sanglante et une insuffisance rénale définie par un taux de créatinine sérique > 200 micromoles/L et avec un taux de plaquettes > 30 000/ mm<sup>3</sup>, équivalent à un French Score à 0, le diagnostic est « probable »

Diagnostic #1	
Statut actuel du diagnostic *	<input type="button" value="En cours"/> <input style="background-color: #0070C0; color: white; border: 1px solid #0070C0; border-radius: 5px; padding: 2px 10px;" 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"/> <input type="button" value="× Biologique"/>
Maladie rare (Orphanet)	Syndrome hémolytique et urémique à Escherichia coli producteur de Shiga-toxines <input type="button" value="×"/> <input type="button" value="▼"/>
Description clinique	<input type="button" value="▼"/>
Signes atypiques	<input type="button" value="× Anémie"/> <input type="button" value="× Ecchymoses"/> <input type="button" value="× Purpura"/> <input type="button" value="▼"/>
Gènes (HGNC)	<input type="button" value="▼"/>

Exemple d'un diagnostic probable du SHU à shigatoxine

**La confirmation de ce diagnostic s'effectue par une analyse de l'activité ADAMTS13 qui est détectable ou normale (activité supérieure ou égale à 20%) avec une recherche de Shigatoxine qui est positive dans les selles par technique de PCR.**

Diagnostic #1	
Statut actuel du diagnostic *	<input type="button" value="En cours"/> <input type="button" value="Probable"/> <input style="background-color: #0070C0; color: white; border: 1px solid #0070C0;" type="button" value="Confirmé"/> <input type="button" value="Indéterminé"/>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="button" value="× Clinique"/> <input type="button" value="× Biologique"/>
Maladie rare (Orphanet)	SHU atypique
Description clinique	
Signes atypiques	
Gènes (HGNC)	

*Exemple d'un diagnostic confirmé du SHU atypique*

**Le diagnostic sera « Confirmé » en général rétrospectivement, avec les résultats du bilan étiologique, une activité détectable/normale de la protéine ADAMTS13, la recherche de STEC négative dans les selles, et l'étude des gènes de la voie alterne du complément avec la présence de variant sur les gènes régulateurs de la voie alterne du complément. Cependant, l'absence de variants pathogènes n'exclut pas le diagnostic. Dans ce cas, une réponse aux thérapies basées sur les anti-complément permet également rétrospectivement de porter le diagnostic.**

## d. Codes ORPHA CNR MAT

Microangiopathie Thrombotique (CNR MAT)	
2170	Déficit en méthylcobalamine type cbIG
536	Lupus érythémateux systémique
244275	Microangiopathie thrombotique de novo après transplantation rénale
54057	Purpura thrombotique thrombocytopénique
93585	Purpura thrombotique thrombocytopénique acquis
93583	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital
93581	SHU atypique associé à des anticorps anti-facteur H
357008	SHU atypique par déficit en DGKE
90038	Syndrome hémolytique et urémique à Escherichia coli producteur de Shiga-toxines
2134	Syndrome hémolytique et urémique atypique
544472	Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément
544482	Syndrome hémolytique et urémique dû à une infection
544493	Syndrome hémolytique et urémique par infection à Streptococcus pneumoniae

### Les codes suivants ont été inactivés :

- **SHU atypique associé à une anomalie C3 (ORPHA 93575).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:544472 - Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément.**
- **SHU atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46 (ORPHA 93576).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:544472 - Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément.**
- **SHU atypique associé à une anomalie du facteur B (ORPHA 93578).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:544472 - Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément.**
- **SHU atypique associé à une anomalie du facteur H (ORPHA 93579).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:544472 - Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément.**
- **SHU atypique associé à une anomalie du facteur I (ORPHA 93580).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:544472 - Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément.**
- **SHU atypique associé à une anomalie de la thrombomoduline (ORPHA 217023).** Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:544472 - Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément.**