

GUIDE ^{DE} CODAGE

2026

FILIERE 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 OPRHA 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

9. CERE0.....	24
a. Codes ORPHA CERE0	24
10. CEREVANCE/CeReCAI	24
a. Codes ORPHA CEREVANCE/CeReCAI.....	24
11. Histiocytoses	25
a. Codes ORPHA Histiocytoses	25
12. Neutropénies	26
a. Codes ORPHA Neutropénies	26
13. CREAK	27
a. Codage pour les angioedèmes à kinines avec déficit en C1 InH	27
b. Codage pour les angioedèmes héréditaires avec C1 InH normal	28
c. Codage pour les angioedèmes bradykiniques secondaires aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone	28
d. Codage pour les angioedèmes acquis avec déficit en C1 InH	29
e. Codes ORPHA CREAK.....	30
14. CNR MAT	30
a. Codage pour un PTT acquis.....	30
b. Codage pour un PTT congénital	31
c. Codage pour le SHU	33
d. Codes ORPHA CNR MAT	35

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](#).

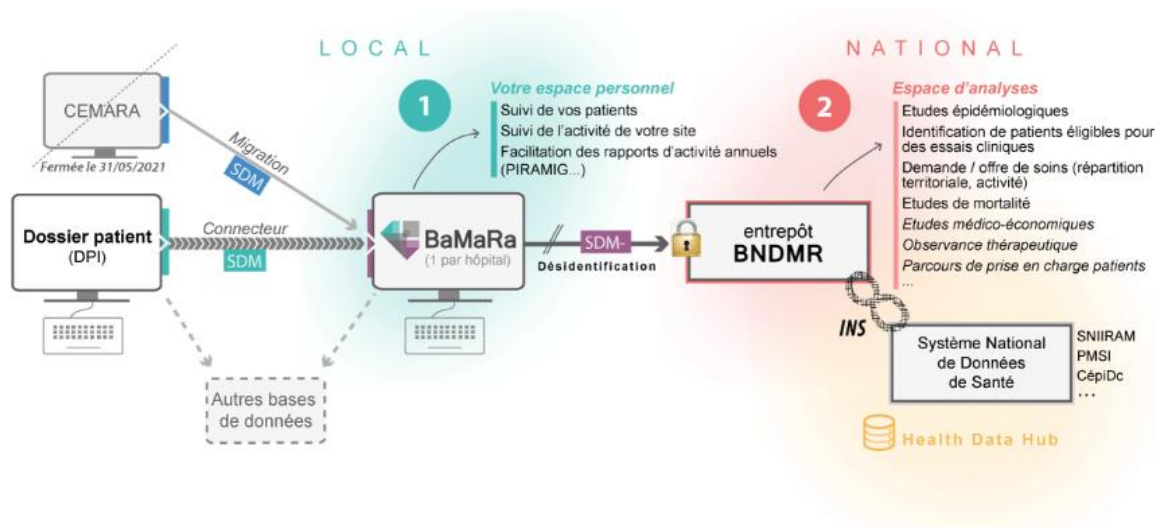
Les informations de ce guide de codage proviennent en grande partie du site de la BNDMR. Pour aller plus loin, vous pouvez vous rendre sur le site via le lien suivant : <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/>

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'examen 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 diagnostique : 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 diagnostique : 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

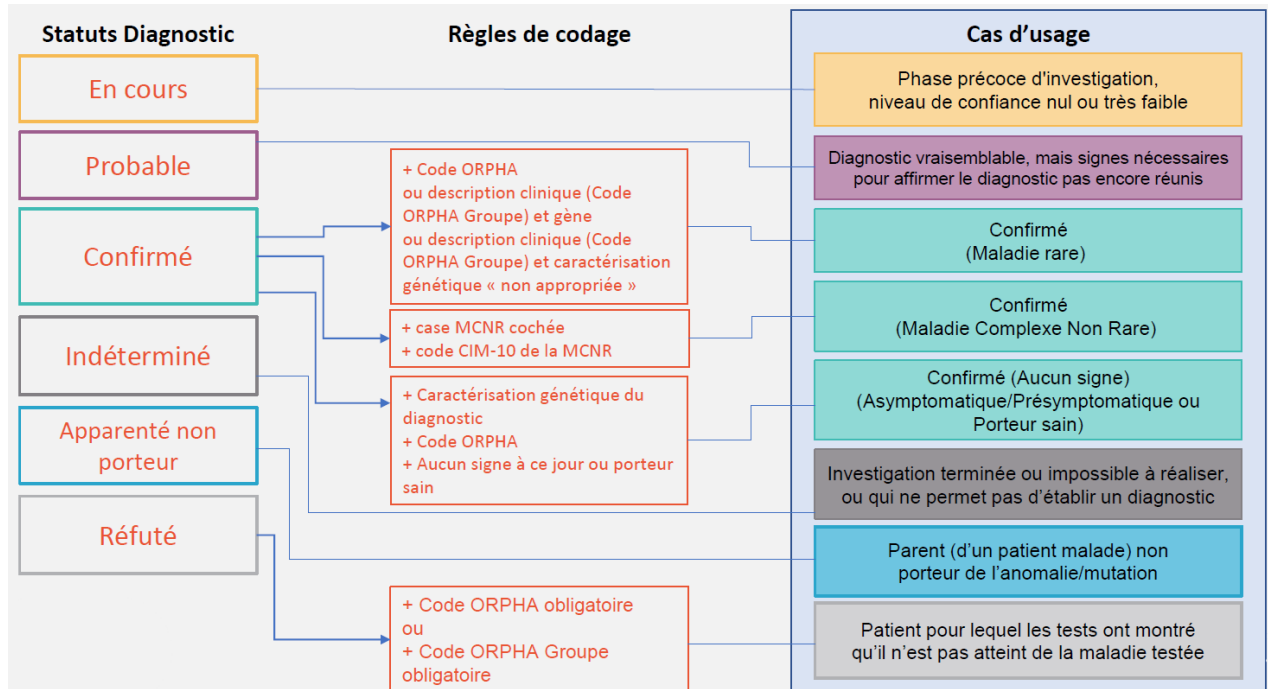
Statut du diagnostic : apparenté non porteur

- **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 disposent 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 considérés en impasse diagnostique.

d. Hors label

Les patients qui sont venus en consultation dans le cadre de l'activité maladie rare mais dont la pathologie ne relève pas de la labellisation du centre peuvent être codés 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 anatomopathologiques 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="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input type="text"/>			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Amylose AL"/>			
Description clinique	<input type="text"/>			
Signes atypiques	<input type="text"/>			
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				
Signes atypiques				
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 *	<input type="radio"/> En cours	<input type="radio"/> Probable	<input type="radio"/> Confirmé	<input checked="" type="radio"/> Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<input checked="" type="checkbox"/> Clinique <input checked="" type="checkbox"/> Biologique			
Maladie rare (Orphanet)	<input type="text" value="Syndrome POEMS"/>			
Description clinique	<input type="text"/>			
Signes atypiques	<input type="text"/>			
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>			

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 diagnostique 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 aplasie médullaire acquise.

- 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 diagnostique est demandé à l'entrée dans le centre.
- **Probable (suspicion)** : L'ensemble des résultats du bilan diagnostique 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) *

x Clinique x Biochimique x Biologique

Maladie rare (Orphanet)

Aplasia médullaire idiopathique x

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Exemple pour un diagnostic confirmé d'une aplasie médullaire

The screenshot shows a web-based diagnostic form. At the top, there are two tabs: 'Diagnostic #1' and 'Diagnostic #2', with the second one selected and highlighted by a red box. Below the tabs, there are several input fields and buttons. The 'Statut actuel du diagnostic' section has four buttons: 'En cours', 'Probable', 'Confiréré' (highlighted in blue), and 'Indéterminé'. The 'Type d'investigation(s) réalisée(s)' section has two buttons: 'x Clinique' and 'x Biologique'. The 'Maladie rare (Orphanet)' section has a text input field containing 'HPN'. Below this are three more text input fields: 'Description clinique', 'Signes atypiques', and 'Gènes (HGNC)'. Each of these three fields has a small downward arrow icon on the right side.

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** : (Aplasia médullaire constitutionnelle en cours) : aplasia médullaire constitutionnelle probable pour laquelle les analyses génétique (panel NGS et génome) n'ont pas été finalisées.
- **Probable** : (Aplasia médullaire constitutionnelle probable) : aplasia associée à un ou plusieurs éléments suivants (âge au diagnostic inférieur à 4 ans - antécédent familial d'aplasie, de thrombopénie, de myelodysplasie 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 fœtale sanguine - élévation de l'alfa foeto protéine sanguine - excès de cassures chromosomiques sanguines - télomères inférieurs au 1er percentile - échec d'un traitement immunosuppresseur par SAL et ciclosporine).
- **Confiréré** : (Aplasia 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.

The screenshot shows a web form for 'Diagnostic #1'. The 'Statut actuel du diagnostic *' section has four buttons: 'En cours', 'Probable', 'Confirmé' (highlighted in blue), and 'Indéterminé'. The 'Type d'investigation(s) réalisée(s) *' section has four checkboxes: 'Clinique', 'Biochimique', 'Biologique', and 'génétique', all of which are checked. The 'Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)' section has a text box containing 'Chromosomique (caryotype standard, FISH)'. The 'Maladie rare (Orphanet)' section has a dropdown menu with 'Dyskératose congénitale' selected. The 'Description clinique', 'Signes atypiques', and 'Gènes (HGNC)' sections are empty text boxes.

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 » :

The screenshot shows a web form for 'Diagnostic #1'. The 'Statut actuel du diagnostic *' section has four buttons: 'En cours', 'Probable', 'Confirmé', and 'Indéterminé' (highlighted in blue). The 'Type d'investigation(s) réalisée(s) *' section has four checkboxes: 'Clinique', 'Biochimique', 'Biologique', and 'génétique', all of which are checked. The 'Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)' section has a text box containing 'Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)'. The 'Maladie rare (Orphanet)' section has a dropdown menu with 'Maladie rare (Orphanet)' selected. The 'Description clinique', 'Signes atypiques', and 'Gènes (HGNC)' sections are empty text boxes.

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 STDH (diagnostic 2)

c. Codes ORPHA Aplasies Médullaires

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

The screenshot shows a web-based diagnostic form for 'Diagnostic #1'. It includes several fields and buttons:

- Statut actuel du diagnostic ***: A row of four buttons: 'En cours', 'Probable', 'Confirmé' (highlighted in blue), and 'Indéterminé'.
- Type d'investigation(s) réalisée(s) ***: A row of four buttons: 'x Clinique', 'x Biologique', 'x Biochimique', and 'x Anatomopathologie'.
- Maladie rare (Orphanet)**: A text input field containing 'Maladie de Castleman unicentrique' and a small 'x' icon.
- Description clinique**: A text input field with a dropdown arrow on the right.
- Signes atypiques**: A text input field with a dropdown arrow on the right.
- Gènes (HGNC)**: A text input field.

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) *

☒ Clinique ☒ Biologique ☒ Biochimique ☒ Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie de Castleman multicentrique idiopathique x

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 anatomopathologiques.

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours Probable **Confirmé** Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

☒ Clinique ☒ Biologique ☒ Biochimique ☒ Anatomopathologie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie de Castleman multicentrique associée à HHV-8 x

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	
160	Maladie de Castleman
570438	Maladie de Castleman Multicentrique HHV8+
570431	Maladie de Castleman Multicentrique idiopathique
93685	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 cutanéomuqueuse chronique
184	Chérubisme
175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive
572	Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2
397959	Déficit en cellules T TCRalpha-bêta positives
169079	Déficit en cernunos-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 épidermodysplasie 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'IKKB
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 défectueuse 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/zêta
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 Epstein-Barr
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 cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer
75391	Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénale
431166	Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole
169464	Déficit primaire en CD59
331235	Déficit sélectif en IgM
300359	Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2
699590	Dérèglement immunitaire avec immunodéficiência par haploinsuffisance d'AIOLOS
696874	Dérégulation immunitaire associée à NFKB1
84064	Diarrhée syndromique
404546	DITRA
169095	Dysgénésie kystique alymphoïde du thymus
33355	Dysgénésie réticulaire
85191	Dysplasie de Singleton-Merten
98813	Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec immunodéficiência
1830	Dysplasie immuno-osseuse de Schimke
1855	Dysplasie spondyloenchondrale
1930	Encéphalite à herpès simplex
302	Epidermodysplasie verruciforme
342	Fièvre méditerranéenne familiale
379	Granulomatose chronique
169139	Hypogammaglobulinémie transitoire de l'enfance
200421	Immunodéficiência associée à une anomalie du facteur H
200418	Immunodéficiência associée à une anomalie du facteur I
221139	Immunodéficiência combinée avec anomalies faciooculosquelettiques
169150	Immunodéficiência par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément
331190	Immunodéficiência par déficit en ficoline 3
70592	Immunodéficiência par déficit en IRAK4
331187	Immunodéficiência par déficit en MASP-2

70593	Immunodéficiência par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide
179006	Immunodéficiência primaire par défaut de l'immunité adaptative
183675	Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline
183713	Infections à bactéries pyogènes associées à un déficit en MyD88
169467	Infections récurrentes à Neisseria par déficit en facteur D
228000	Lymphocytopénie CD4 idiopathique
540	Lymphohistiocytose familiale
90045	Malabsorption héréditaire de l'acide folique
438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3
228426	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch
464336	Maladie BENTA
477661	Maladie inflammatoire de l'intestin infantile associée à IL21
529980	Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes
294023	Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale
268114	Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS
275523	Maladie lymphoproliférative auto-immune de Dianzani
238505	Maladie lymphoproliférative autosomique récessive
695110	MAN2B2-CDG
210115	Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose
317473	Pancytopenie par mutations de IKZF1
632	Petite taille par déficit isolé en hormone de croissance associé à une hypogammaglobulinémie liée à l'X
443811	PGM3-CDG
696857	Phénotype de déficit immunitaire commun variable associé à des mutations germinales digéniques/polygéniques
696863	Phénotype de déficit immunitaire commun variable associé à des mutations somatiques
696925	Phénotype de déficit immunitaire commun variable de l'adulte par déficit en BAFFR
696942	Phénotype de déficit immunitaire commun variable de l'enfance par déficit en ARGHGEF1
696945	Phénotype de déficit immunitaire commun variable lié à l'X par déficit en SH3KBP1

696881	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en CD19/CD81
696894	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en CD21
696904	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en IRF2BP2
697417	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en SEC61A1
696907	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en TACI homozygote
696931	Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en TWEAK
85453	Pigmentation réticulée liée au chromosome X
3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1
457088	Prédisposition aux infections fongiques invasives due à un déficit en CARD9
319581	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1
319589	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2
477857	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit complet du récepteur RORgamma
319569	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1
319574	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2
99898	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1
319547	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR2
319558	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B
319563	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B
319552	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1
319600	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IRF8
319595	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1
319605	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes
319623	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en CYBB
319612	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en IKBKG

699618	Sévère prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNG
699615	Sévère prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IRF1
331226	Susceptibilité à l'infection due à un déficit en TYK2
169085	Susceptibilité aux infections respiratoires associée à une mutation de la chaîne alpha de CD8
391311	Susceptibilité aux infections virales et mycobactériennes
329173	Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose
138	Syndrome CHARGE
1451	Syndrome CINCA
693627	Syndrome d'agammaglobulinémie -atteinte cutanée-retard staturo-pondéral
693647	Syndrome d'agammaglobulinémie-cardiomyopathie hypertrophique à début précoce-neutropénie
83617	Syndrome d'agammaglobulinémie -microcéphalie-craniosynostose-dermatite sévère
51	Syndrome d'Aicardi-Goutières
1006	Syndrome d'alopécie-déficit immunitaire
444463	Syndrome d'anémie hémolytique autoimmune -thrombocytopénie autoimmune-immunodéficience primaire
369861	Syndrome d'anémie sidéroblastique congénitale-déficit immunitaire à cellules B-fièvre périodique-retard de développement
69126	Syndrome d'arthrite purulente -pyoderma gangrenosum-acné
90340	Syndrome de Blau
125	Syndrome de Bloom
692812	Syndrome de bronchectasie-déficit immunitaire combiné -prédisposition aux cancers associé à RAC2
167	Syndrome de Chédiak-Higashi
252202	Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements
697403	Syndrome de déficit immunitaire combiné -hypogammaglobulinémie -anomalies squelettiques par déficit en IKBKA
699596	Syndrome de déficit immunitaire combiné -hypogammaglobulinémie -prédisposition aux cancers par déficit en AIOLOS
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-ostéopétrose-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'ostéopétrose-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 TACI 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 bronchiectasie-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 auto-immune-thrombocytopénie auto-immune-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 Rosai-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	Poikilodermie avec neutropénie
264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire
447740	Susceptibilité à la périodontite 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 :

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

13. CREAK

a. Codage pour les angioœdèmes à kinines avec déficit en C1InH

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

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

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours
Probable
Confirmé
Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

* Clinique
* Biologique

Maladie rare (Orphanet)

Angio-œdème héréditaire avec déficit en C1inh

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

* SERPING1

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

b. Codage pour les angioedèmes 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
Angioedèmes récurrents sans urticaire associée, durant au moins 24h.	Dosage pondéral et fonctionnel de C1Inh normal.
Histoire familiale d'angioedème héréditaire.	Présence d'une mutation sur les gènes F12, PLG ou KNG1
Angioedèmes récurrents des voies aériennes supérieures	
Crises abdominales sub-occlusives récurrentes qui guérissent spontanément en 24-72H.	

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

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

c. Codage pour les angioedèmes bradykiniques secondaires aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldosterone

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

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

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Maladie rare (Orphanet) Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone x ▼

Description clinique ▼

Signes atypiques ▼

Gènes (HGNC)

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

d. Codage pour les angioedèmes 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
Angioedèmes récurrents sans urticaire associée, durant au moins 24h.	Concentration de C1Inh et activité fonctionnelle < 50% des valeurs normales, retrouvée sur deux échantillons distincts, prélevés après la première année de vie.
Angioedèmes récurrents des voies aériennes supérieures	Abaissement du taux de C1q
Crises abdominales sub-occlusives récurrentes qui guérissent spontanément en 24-72H.	Anticorps anti C1 Inh
	Absence de mutation sur le gène SERPING1

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic * En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Maladie rare (Orphanet) Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh x ▼

Description clinique ▼

Signes atypiques ▼

Gènes (HGNC)

Exemple d'un diagnostic confirmé d'un angioedème 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-aldostérone
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 $\mu\text{mol/l}$: 1 point
- Un taux de plaquette < 30 000/ mm^3 : 1 point

Un french score de :

2 points : Diagnostic très probable, ce résultat incite à débiter 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 *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

× Clinique

× Biologique

Maladie rare (Orphanet)

Purpura thrombotique thrombocytopénique auto-immun ×

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

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 <input checked="" type="checkbox"/>			
Description clinique	<input type="text"/>			
Signes atypiques	<input type="text"/>			
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>			

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 <input checked="" type="checkbox"/>			
Description clinique	<input type="text"/>			
Signes atypiques	<input type="text"/>			
Gènes (HGNC)	<input type="text"/>			

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 (périphérique) 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/ mm³, équivalent à un French Score à 0, le diagnostic est « probable »

Diagnostic #1	
Statut actuel du diagnostic *	<div><div>En cours</div><div>Probable</div><div>Confirmé</div><div>Indéterminé</div></div>
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	<div><div>✕ Clinique</div><div>✕ Biologique</div></div>
Maladie rare (Orphanet)	<div>Syndrome hémolytique et urémique à Escherichia coli producteur de Shiga-toxines ✕</div>
Description clinique	<div></div>
Signes atypiques	<div><div>✕ Anémie</div><div>✕ Ecchymoses</div><div>✕ Purpura</div></div>
Gènes (HGNC)	<div></div>

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 *

En cours Probable **Confirmé** Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

* Clinique * 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, la 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 cblG
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.