GUIDE DE CODAGE

BaMaRa

« AMYLOSES AL »

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

BaMaRa

Centre national de référence
Amylose AL
& autres maladies par dépôts d'immunoglobulines monoclonales

MaRIH

SOMMAIRE

1. L'OBJECTIF DU GUIDE DE CODAGE

2. RAPPELS DES DEFINITIONS ET ITEMS A RENSEIGNER AU DIAGNOSTIC
   - 2.1. DEFINITIONS
   - 2.2. ITEMS OBLIGATOIRES A RENSEIGNER A LA PRISE EN CHARGE DU PATIENT DANS LE CENTRE
     - 2.2.1. LES NIVEAUX D'ASSERTION
     - 2.2.2. TYPES D'INVESTIGATION (S) REALISEE (S)
   - 2.3. AUTRES ITEMS OPTIONELS
     - 2.3.1. DESCRIPTION CLINIQUE
     - 2.3.2. SIGNES ATYPIQUES
     - 2.3.3. GENES
   - 2.4. SIGNES ATYPIQUES
   - 2.5. GENES

3. APPRECIATION DE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE
   - 3.1. APPRECIATION DU DIAGNOSTIC
   - 3.2. AGE AUX PREMIERS SIGNES
   - 3.3. AGE AU DIAGNOSTIC

4. CODAGE DES AMYLOSES AL
   - 4.1. UNE AMYLOSE AL – PIMITIVE
   - 4.2. MALADIE DE RANDALL
   - 4.3. SYNDROME DE POEMS

5. CODES ORPHANET

6. INFORMATIONS AUX PATIENTS
   - 6.1. AFFICHAGE PATIENT BaMaRa
   - 6.2. INFORMATION INDIVIDUELLE BNDMR

1. OBJECTIF DU GUIDE DE CODAGE

Ce guide a pour objectif d'accompagner les centres à compléter les items du module « diagnostic » dans BaMaRa de façon homogène pour une amylose AL, en complément du guide des variables BaMaRa.

2. RAPPELS DES DEFINITIONS ET ITEMS A RENSEIGNER AU DIAGNOSTIC

2.1. DEFINITIONS

QU'EST-CE QU'UN DIAGNOSTIC

Un diagnostic est une procédure permettant de reconnaitre 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.

QU'ENTEND-ON PAR IMPASSE DIAGNOSTIQUE ET ERRANCE DIAGNOSTIQUE

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.

2.2. ITEMS OBLIGATOIRES A RENSEIGNER A LA PRISE EN CHARGE DU PATIENT DANS LE CENTRE

2.2.1. LES NIVEAUX D'ASSERTION*

Il existe 4 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 : (suspicion) 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.

CONFIRME : Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser ci-après.

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.

2.2.2. TYPES D'INVESTIGATION (S) REALISEE (S)*

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.

*Définitions tirées du guide de description des variables BaMaRa

2.3. AUTRES ITEMS OPTIONELS

2.3.1. DESCRIPTION CLINIQUE

Descriptions phénotypiques complémentaires ou présentations associées au diagnostic de la maladie rare observées chez le patient (thésaurus HPO – CIM-10 – Classification internationale des maladies, Orphanet- groupes de maladies).

2.3.2. SIGNES ATYPIQUES

Signes inhabituels associés au diagnostic de la maladie rare observés chez le patient.

2.3.3. GENES

Gènes concernés par la mutation pathogène, selon le thésaurus HGNC.

3. APPRECIATION DE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

3.1. L'APPRECIATION DU DIAGNOSTIC

Elle sera déterminée à partir de 3 items qui sont obligatoire à renseigner :

ABSENT : La maladie du patient n'a pas été diagnostiquée avant son entrée dans le centre.

NON APPROPRIE : Le diagnostic posé avant l'entrée du patient dans le centre semble erroné. Le diagnostic, les examens ou les observations actuelles le contredisent.

APPROPRIE : Le diagnostic posé ou suspecté ou approché avant l'entrée du patient dans le centre semble en adéquation avec le diagnostic, les examens ou les observations actuelles.

3.2. AGE AUX PREMIERS SIGNES

Age auquel les premiers symptômes sont apparus chez le patient :

ANTENATAL : L'observation a été faite avant la naissance

A LA NAISSANCE : L'observation a été faite peu de temps après la naissance (entre 0 et 1 mois).

POSTNATAL : L'observation a été faite plus d'un mois après la naissance

NON DETERMINE : Moment de l'observation inconnu

3.3. AGE AU DIAGNOSTIC

Age au diagnostic d'une neutropénie chronique :

ANTENATAL : L'observation a été faite avant la naissance

A LA NAISSANCE : L'observation a été faite peu de temps après la naissance (entre 0 et 1 mois).

POSTNATAL : L'observation a été faite plus d'un mois après la naissance

NON DETERMINE : Moment de l'observation inconnu

4. CODAGE DES NEUTROPENIES CHRONIQUES

Les amyloses appartiennent au groupe des maladies conformationnelles des protéines. Elles sont liées à la capacité de certaines protéines d'acquérir une structure tertiaire instable et de polymériser sous forme de fibrilles insolubles dans la substance extracellulaire de différents tissus.

Dans l'amylose AL c'est une chaîne légère monoclonale d'immunoglobuline qui constitue le précurseur protéique des dépôts. Les conséquences des dépôts amyloïdes vont dépendre de leur dissémination et de leur abondance, avec parfois des formes systémiques extrêmement sévères, mais aussi des manifestations peu évolutives dans les amyloses localisées ou dans certaines amyloses héréditaires.

Les amyloses AL ne doivent pas être confondues avec les autres types d'amyloses : AA, héréditaires, ou séniles par dépôt de transthyrétine non mutée.
Chaque année, environ 700 cas nouveaux cas d'amylose AL sont diagnostiqués en France. Cette pathologie touche un peu plus d'hommes que de femmes. Elle survient le plus souvent chez des personnes âgées de plus de 65 ans mais peut affecter des patients beaucoup plus jeunes.
L'amylose AL n'est pas contagieuse. Elle n'est pas non plus héréditaire, contrairement à d'autres formes d'amyloses qui sont liées à une mutation génétique.

Les **objectifs de la prise en charge diagnostique initiale** sont :

- D'affirmer le diagnostic d'une amylose AL et d'éliminer les diagnostics différentiels,
- De différencier les formes héréditaire ou non
- De déterminer la sévérité de l'amylose AL

4.1. CODAGE POUR UNE AMYLOSE AL – PRIMITIVE (ORPHA 85443)

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

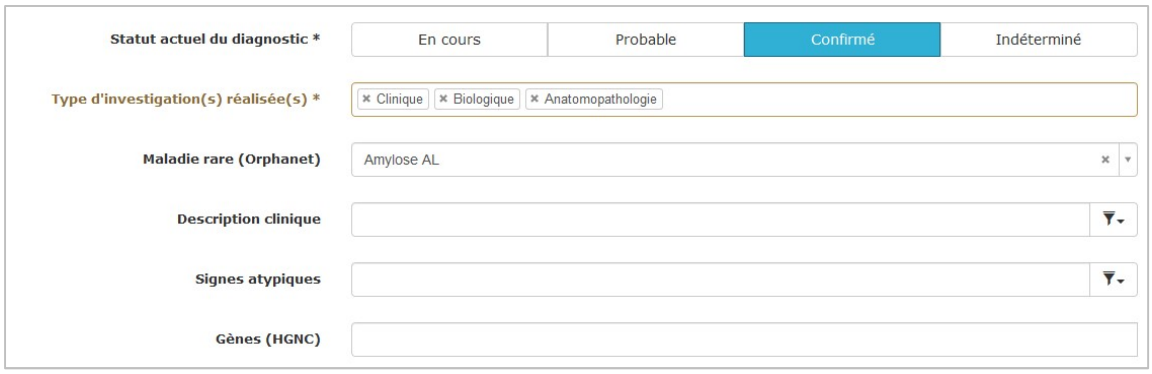
Une amylose AL primitive peut-être systémique ou localisée. Le code ORPHA 85443 est utilisé dans ces deux cas d'amylose AL.

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 chaines légères (immunohistochimie , microscopie électronique, prothéomique).

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



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

4.2. CODAGE POUR UNE 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 chaines. De ce fait, il faut utiliser une nouvelle technique pour chercher les clones responsables.

4.3. CODAGE POUR LE SYNDROME DE POEMS (ORPHA2905)

- 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.

Exemple d'un diagnostic indéterminé du syndrome de POEMS

5. CODES ORPHANET

La codification des codes ORPHA sera revue lors de la prochaine campagne auprès ORPHANET.

ORPHA69	Amylose		
ORPHA85443		Amylose AL (primitive)	
ORPHA314701			Amylose primitive systémique
ORPHA314709			Amylose primitive localisée
ORPHA85445		Amylose AA (secondaire)	
ORPHA85448		Amylose Agel	
ORPHA85450		Amylose héréditaire avec atteinte rénale primaire	
ORPHA93560			Amylose AApoAI
ORPHA93561			Amylose Alys
ORPHA93562			Amylose Afib
ORPHA238269			Amylose AApoAII
ORPHA85458		Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose	
ORPHA100006			Amylose ABeta, type néerlandais
ORPHA100008			Amylose Acys
ORPHA324703			Amylose ABetaL34V
ORPHA324708			Amylose ABeta type Iowa
ORPHA324713			Amylose ABeta, type italien
ORPHA324718			Amylose ABetaA21G
ORPHA324723			Amylose ABeta, type arctique
ORPHA271861		Amylose ATTR héréditaire	
ORPHA85447			Amylose ATTRV30M
ORPHA85451			Amylose ATTRV122I
ORPHA330001		Amylose ATTR wild type	
ORPHA439224		Amylose ALECT2	
ORPHA439232		Amylose AApoAIV	
ORPHA439246		Amylose ABeta2M	
ORPHA85446			Amylose ABeta2M wild type
ORPHA314652			Amylose ABeta2M variante
ORPHA439254		Amylose ITM2B	
ORPHA97345			Amylose Abri
ORPHA97346			Amylose Adan
ORPHA442582		Amylose AH	

6. INFORMATIONS AUX PATIENTS

6.1. AFFICHAGE PATIENT BaMaRa

• Relative à l'informatisation des données personnelles sur une application web, recueil dans le soin courant

• Affichée en salle de consultation et à adapter par chaque centre qui utilise BaMaRa

Ajout du logo

Vous pouvez, sur simple demande orale ou écrite, recevoir ces informations sur un support écrit.

Centre maladies rares labellisé : informatisation de vos données personnelles

Dans le cadre de votre prise en charge au sein d'un centre maladies rares labellisé par le Ministère en charge de la Santé, notre établissement utilise un logiciel spécifique dénommé BaMaRa permettant d'assurer votre suivi médical et l'analyse de l'activité du centre afin de mieux évaluer la prise en charge des malades et améliorer le recensement des maladies rares en France. Dans ce cadre, des rapports règlementaires à destination de la Direction générale de l'offre de soins (DGOS) du Ministère en charge de la Santé sont régulièrement envoyés.

Les données vous concernant (sexe, date et lieu de naissance, lieu de résidence, modalités de prise en charge, antécédents familiaux, suivi de votre état de santé, statut vital, participation à des études ou recherches) sont ainsi traitées sous la responsabilité de notre établissement, pour une durée de 20 ans. Elles sont collectées directement auprès de vous lors de votre prise en charge [ou transmises par l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP) lorsqu'elles ont été initialement collectées dans le cadre du projet de recherche sur les maladies rares « CEMARA », autorisé par la CNIL].

Les données collectées sont hébergées sur les serveurs de l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP) qui dispose de l'agrément délivré par le Ministère en charge de la Santé, en application des dispositions de l'article L.1111-8 du Code de la Santé Publique relatif à l'hébergement de données de santé à caractère personnel.

Le médecin présent chez l'hébergeur, garant de la confidentialité des données de santé est Monsieur le Docteur Daniel REIZINE - AP-HP - DSI PATIENT - Hôpital Rothschild - 33, Bd de Picpus, 75571 Paris Cedex 12. Vous pouvez vous opposer à l'externalisation de l'hébergement des données en le contactant par courrier postal ou à l'adresse électronique : medecin.hebergeur@aphp.fr

Vous disposez d'un droit d'accès aux informations vous concernant, afin d'en vérifier l'exactitude et, le cas échéant, afin de les rectifier, de les compléter, de les mettre à jour, d'un droit de s'opposer à leur utilisation, et d'un droit d'effacement de ces données. Vous pouvez exercer ce droit en vous adressant au médecin qui vous prend en charge, ou bien en adressant un courriel à l'adresse suivante : XXX@XXX

Par ailleurs les données sont susceptibles d'être réutilisées dans le cadre de la recherche notamment dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) gérée par l'AP-HP. Pour en savoir plus sur les projets de recherche, les partenariats envisagés, et les modalités d'exercice de vos droits, vous pouvez consulter le portail d'information de la BNDMR à l'adresse http://www.bndmr.fr.

Pour toute question relative à la protection des données ou en cas de difficulté sur l'exercice de vos droits, vous pouvez contacter XXX@XXX

6.2. INFORMATION INDIVDUELLE BNDMR

• Relative aux possibilités d'utilisation des données à des fins de recherche ou épidémiologiques à partir de données non directement nominatives

• Fiche à remettre au patient et dans la mesure du possible à mentionner dans le dossier source du patient

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Information du patient
Banque Nationale de Données Maladies Rares

1. Qu'est-ce que la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) ?

Le ministère des Solidarités et de la Santé a entrepris ces dernières années la mise en place de moyens importants pour les patients concernés par les maladies rares au travers du Plan National Maladies Rares (PNMR, plan quinquennal renouvelé à trois reprises).

Ces plans prévoient notamment la mise en place de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Cet entrepôt de données de santé servira notamment, selon le 3e PNMR, à un « pilotage stratégique et médical des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR), fournira les indicateurs nécessaires au suivi du plan et permettra la mise en place d'études pouvant générer de nouvelles connaissances sur les maladies rares, les pratiques professionnelles ou la faisabilité d'essais cliniques. »

La BNDMR est autorisée par la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (délibération n° 2019-113 du 5 septembre 2019).

La BNDMR rassemble les données de tous les patients pris en charge dans les CRMR.

2. Quel type d'études sont réalisées à partir des données de la BNDMR ?

Il s'agit exclusivement de recherches non-interventionnelles dans le domaine de la santé, telles que :

- le pilotage des politiques publiques, par la création et la publication d'indicateurs et l'établissement d'un rapport annuel sur les maladies rares ;
- des études de faisabilité d'essais cliniques ;
- des recherches multi-CRMR justifiées par l'intérêt public ;
- des recherches médico-économiques justifiées par l'intérêt public, impliquant l'appariement entre la BNDMR et le Système National des Données de Santé (SNDS), dont celle décrite dans le protocole intitulé PARCOURARE, publié sur le site de la BNDMR.

Ce sont des recherches observationnelles, c'est-à-dire qu'elles **ne modifient pas votre prise en charge par l'équipe de soin** (cela ne change pas vos soins/traitements, vous n'avez pas de questionnaire à remplir). Vous n'êtes pas non plus sollicité pour apporter de nouvelles données, ces recherches n'utilisent que vos **données déjà recueillies** pour vos soins.