GUIDE DE CODAGE

BaMaRa

« ANGIOEDEMES A KININES »

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

BaMaRa

Créak

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 ANGIOEDEMES A KININES
   - 4.1. LES ANGIOEDEMES A KININES AVEC DEFICIT EN C1InH
   - 4.2. LES ANGIOEDEMES HEREDITAIRE AVEC C1InH NORMAL
   - 4.3. LES ANGIOEDEMES BRADYKINIQUE SECONDAIRE AUX INHIBITEURS DU SYSTEME RENINE-ANGIOTENSINE-ALDOSTERONE
   - 4.4. LES ANGIOEDEMES ACQUIS AVEC DEFICIT EN C1InH

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 pathologie d'angiœdème à kinines, 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 ANGIOEDEMES A KININES

Les angiœdèmes à bradykinine sont dus à une production excessive de bradykinine et/ou à un défaut de son élimination.

Il existe des angiœdèmes à bradykinine secondaires à un déficit en C1Inhibiteur, une protéine du sang. Cette protéine empêche normalement la production de bradykinine.

– Il peut s'agir de maladies héréditaires c'est-à-dire dues à une mutation sur le gène du C1Inhibiteur. La mutation entraine soit l'absence de fabrication de la protéine, soit la production d'une protéine qui ne fonctionne pas. Dans ce cas, la maladie peut se transmettre aux enfants. Les œdèmes peuvent arriver dès la naissance. Cette maladie concerne 15000 personnes environ en France. L'absence du C1Inhibiteur peut être due aussi à une maladie acquise à l'âge adulte.

Il existe aussi des angiœdèmes à bradykinine sans déficit en C1Inhibiteur :

– Il peut s'agir de maladies héréditaires dues à des mutations sur des gènes différents de celui du C1Inhibiteur.

– Il peut s'agir d'une maladie due à la prise de certains médicaments contre l'hypertension artérielle appelés Inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (IEC).

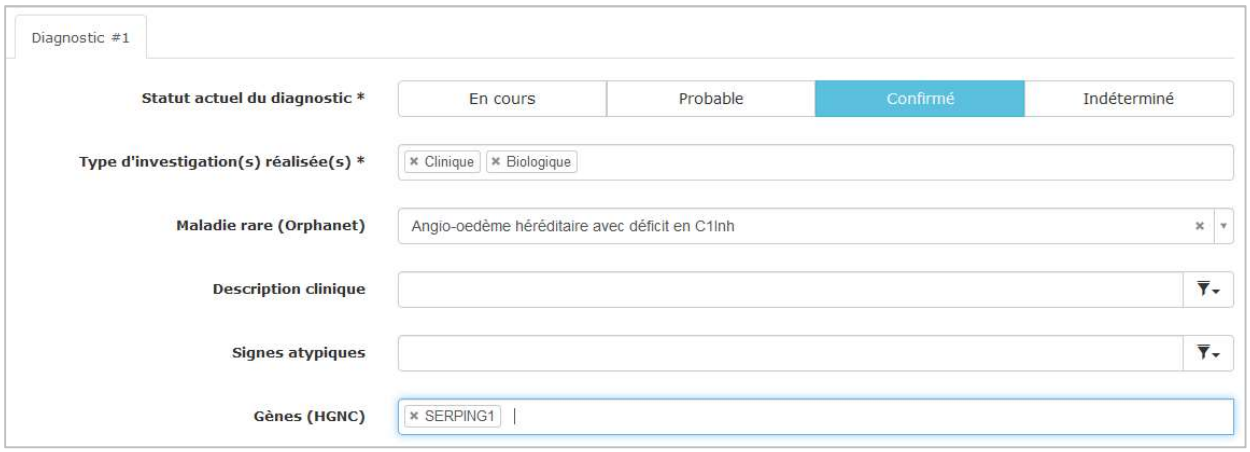
Les **objectifs de la prise en charge diagnostique initiale** sont :

- D'affirmer le diagnostic d'angiœdèmes à kinines et d'éliminer les diagnostics différentiels,
- De différencier les formes héréditaires avec un déficit ou non du gène C1 Inh.
- De déterminer la sévérité de l'angiœdèmes à kinines

4.1. CODAGE POUR LES ANGIOEDEMES A KININES AVEC DEFICIT EN C1 Inh (ORHPA 528623)

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

Critères cliniques	Critères biologiques
Angiœdèmes 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'angiœdème 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
Angiœdèmes récurrents des voies aériennes supérieures	
Crises abdominales sub-occlusives récurrentes qui guérissent spontanément en 24-72H.	



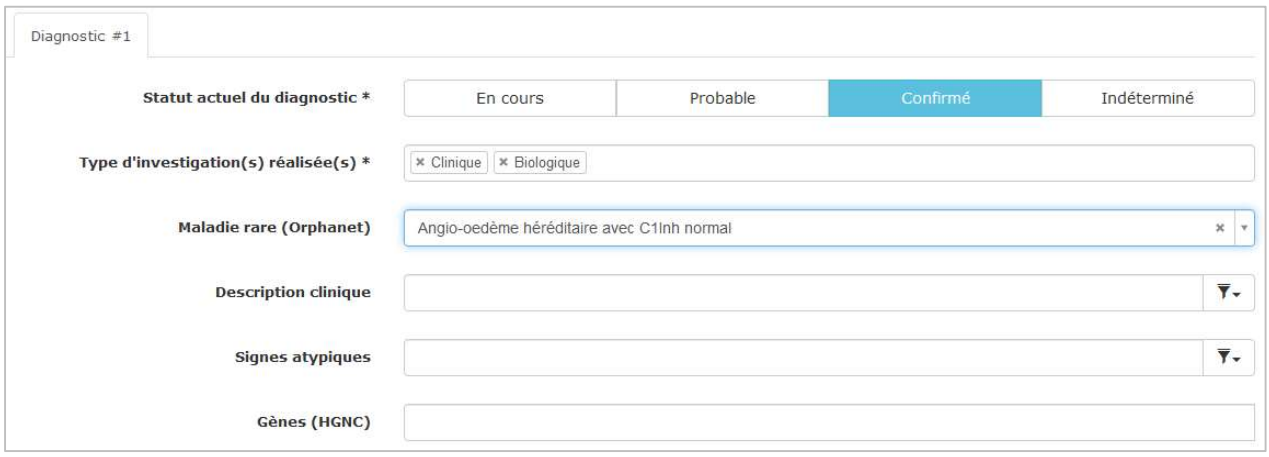
Exemple d'un angiœdème à kinines confirmé avec déficit en C1Inh et mutation SERPING1

4.2. CODAGE POUR LES ANGIOEDEME HEREDITAIRE AVEC C1 Inh NORMAL (ORPHA 528647)

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

Critères cliniques	Critères biologiques
Angiœdèmes récurrents sans urticaire associée, durant au moins 24h.	Dosage pondéral et fonctionnel de C1Inh normal.
Histoire familiale d'angiœdème héréditaire.	Présence d'une mutation sur les gènes *F12, PLG ou KNG1*
Angiœdèmes récurrents des voies aériennes supérieures	

Crises abdominales sub-occlusives récurrentes qui guérissent spontanément en 24-72H.	



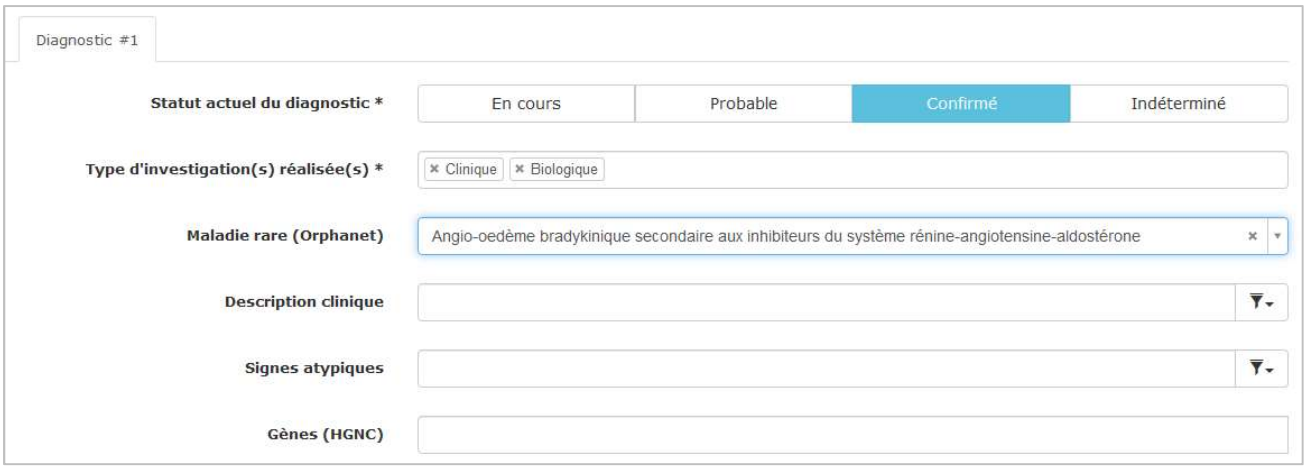
Exemple d'un diagnostic confirmé d 'un angiœdème à kinines héréditaire avec C1 Inh normal avec mutations F12, PLG ou KNG1

4.3. CODAGE POUR LES ANGIOEDEMES BRADYKINIQUE SECONDAIRE AUX INHIBITEURS DU SYSTEME RENINE-ANGIOTENSINE-ALDOSTERONE (ORPHA 100057)

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

Critères cliniques	Critères biologiques
Angiœdèmes 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 récidive après 6 mois d'arrêt.	



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

4.4. CODAGE POUR LES ANGIOEDEMES ACQUIS AVEC DEFICIT EN C1 Inh (ORPHA 528663)

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

Critères cliniques	Critères biologiques
Angiœdèmes 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.

Angiœdèmes 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

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

5. CODES ORPHANET

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

Tableau 3 (Nomenclature actuelle):									
ORPHA:658	8618	Group of disorders	Non-histaminic angioedema						
ORPHA:91378	12136	Group of disorders		Hereditary angioedema					
ORPHA:528623	27541	Disorder			Hereditary angioedema with C1Inh deficiency				
ORPHA:100050	14623	Subtype of disorder				Hereditary angioedema type 1			
ORPHA:100051	14624	Subtype of disorder				Hereditary angioedema type 2			
ORPHA:528647	27542	Disorder			Hereditary angioedema with normal C1Inh				
ORPHA:100054	14627	Subtype of disorder				F12-related hereditary angioedema with normal C1Inh			
ORPHA:537072	27892	Subtype of disorder				PLG-related hereditary angioedema with normal C1Inh			
ORPHA:599418	29926	Subtype of disorder				Hereditary angioedema with normal C1Inh not related to F12 or PLG variant			
ORPHA:91385	12137	Group of disorders		Acquired angioedema					
ORPHA:100057	14630	Disorder			Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema				
ORPHA:528663	27543	Disorder			Acquired angioedema with C1Inh deficiency				
ORPHA:100055	14628	Subtype of disorder				Acquired angioedema type 2			
ORPHA:100056	14629	Subtype of disorder				Acquired angioedema type 1			

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.