

GUIDE DE CODAGE

BaMaRa

« MALADIE DE CASTLEMAN »



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 DE LA MALADIE DE CASTLEMAN

4.1. MALADIE DE CASTLEMAN UNICENTRIQUE

4.2. MALADIE DE CASTLEMAN MULTICENTRIQUE IDIOPATHIQUE

4.3. MALADIE DE CASTLEMAN ASSOCIEE A HHV-8

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

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 DE LA MALADIE DE CASTLEMAN

La maladie de Castleman (**code ORPHA : 160**) compte actuellement trois grandes formes clinico-pathologiques qui sont décrites et considérées comme des entités distinctes (voir ci-dessous).

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

- D'affirmer le diagnostic de la maladie de Castleman et d'éliminer les diagnostics différentiels,
- De différencier la forme unicentrique à la forme multicentrique,
- De déterminer la sévérité de la maladie de Castleman,

4.1. CODAGE POUR 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 adultes jeunes.

- 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 image shows a screenshot of a web-based diagnostic form titled "Diagnostic #1". The form contains several fields and a status selector:

- Statut actuel du diagnostic ***: A horizontal 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" with a small "x" and a dropdown arrow on the right.
- 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.

4.2. CODAGE POUR 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.

The image shows a screenshot of a web-based diagnostic form. At the top left, it says 'Diagnostic #1'. Below this, there are several fields:

- 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: '× Clinique', '× Biologique', '× Biochimique', and '× Anatomopathologie'.
- Maladie rare (Orphanet)**: A dropdown menu with the selected option 'Maladie de Castleman multicentrique idiopathique'.
- Description clinique**: A text input field with a downward arrow icon on the right.
- Signes atypiques**: A text input field with a downward arrow icon on the right.
- Gènes (HGNC)**: A text input field.

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

4.3. CODAGE POUR LA MALADIE DE CASTLEMAN MULTICENTRIQUE ASSOCIEE A 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.

The image shows a screenshot of a diagnostic form titled "Diagnostic #1". The form contains several fields:

- Statut actuel du diagnostic ***: A set of four buttons: "En cours", "Probable", "Confirmé" (highlighted in blue), and "Indéterminé".
- Type d'investigation(s) réalisée(s) ***: A row of four checkboxes: "Clinique", "Biologique", "Biochimique", and "Anatomopathologie", all of which are checked.
- Maladie rare (Orphanet)**: A dropdown menu with the selected option "Maladie de Castleman multicentrique associée à HHV-8".
- Description clinique**: A text input field with a downward arrow icon on the right.
- Signes atypiques**: A text input field with a downward arrow icon on the right.
- Gènes (HGNC)**: A text input field.

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

5. CODES ORPHANET

La codification des codes ORPHA a été revue et mis à jour auprès ORPHANET.

ORPHA 160	Maladie de Castleman / Castleman secondaires	
ORPHA 93685		Maladie de Castleman Unicentrique
ORPHA 570431		Maladie de Castleman Multicentrique idiopathique
ORPHA 570438		Maladie de Castleman Multicentrique HHV8+

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 réglementaires 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 INDIVIDUELLE 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



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 3^e 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.