

---

# Guide de codage BaMaRa

## MaRIH

Juin 2024

---



Filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques

filière de santé



maladies rares

Reconnue par le Ministère de la Santé



## Table des matières

1.	L'objectif du guide 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 .....	5
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.	Code ORPHA pour le centre Amylose AL.....	11
5.	Aplasie Médullaires .....	12
a.	Codage pour les aplasies médullaires acquises.....	12
b.	Codage pour les aplasies médullaires constitutionnelles .....	13
c.	Codes ORPHA Aplasies Médullaires .....	15
6.	Maladie de Castleman.....	16
a.	Codage de la maladie de Castleman unicentrique.....	16
b.	Codage pour une maladie de Castleman multicentrique.....	16
c.	Codage pour la maladie de Castleman multicentrique associée à HHV-8 .....	17
d.	Codes ORPHA Maladie de Castleman.....	18
7.	CEREDIH.....	18
a.	Codes ORPHA CEREDIH .....	18
8.	CEREMAST .....	23
a.	Codes ORPHA CEREMAST.....	23
9.	CEREO .....	24
a.	Codes ORPHA CEREO.....	24
10.	CEREVANCE/CERECAL .....	24
a.	Codes ORPHA CEREVANCE/CERECAL.....	24



11.	Histiocytoses.....	24
a.	Codes ORPHA Histiocytoses .....	24
12.	Neutropénies.....	25
a.	Codes ORPHA Neutropénies .....	25
13.	CREAK .....	26
a.	Codage pour les angioedèmes à kinines avec déficit en C1InH .....	26
b.	Codage pour les angioedèmes héréditaires avec C1 Inh Normal .....	27
c.	Codage pour les angioedèmes bradykiniques secondaires aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldosterone .....	27
d.	Codage pour les angioedèmes acquis avec déficit en C1 Inh.....	28
e.	Codes ORPHA CREAK.....	29
14.	MAT .....	29
a.	Codage pour un PTT acquis .....	29
b.	Codage pour un PTT congénital .....	30
c.	Codage pour le SHU.....	31
d.	Codes ORPHA MAT.....	33



## 1. L'objectif du guide 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 :

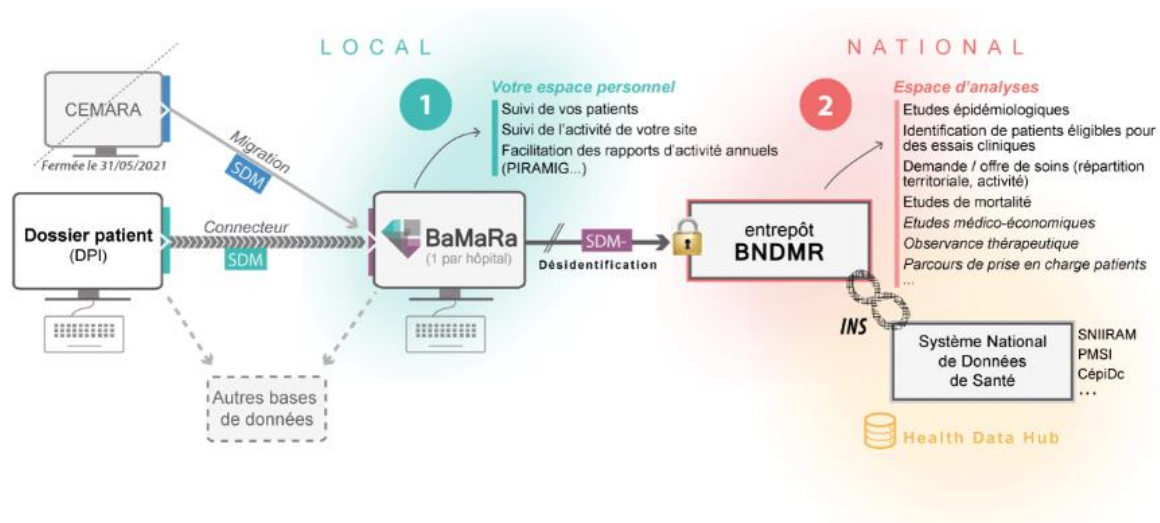
<https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/>

## 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 de 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 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 (partie suivante).
- **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.

### 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.

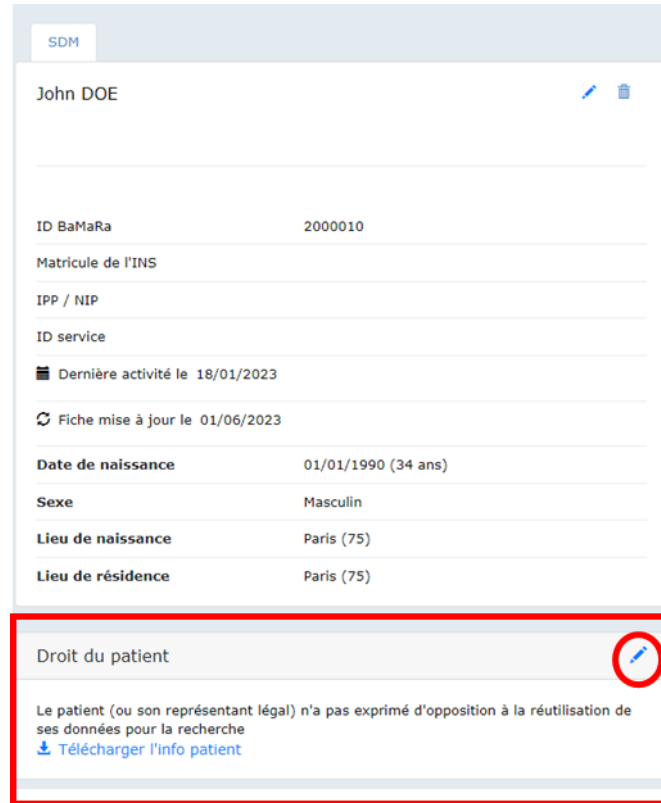
Pour plus d'information : <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bndmr/>



## 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

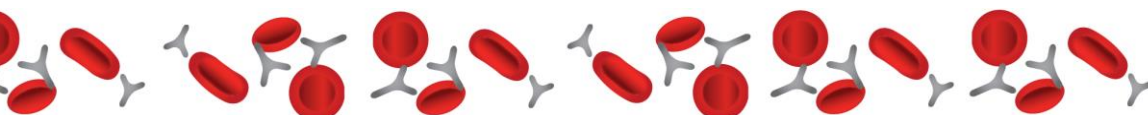
### a. Codage Amylose AL primitive

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"/> x ▾			
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, prothéomique).

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	<b>Confirmé</b>	Indéterminé
Type d'investigation(s) réalisée(s) *	x Clinique x Biologique x Anatomopathologie			
Maladie rare (Orphanet)	Amylose AL			x v
Description clinique				v
Signes atypiques				v
Gènes (HGNC)				

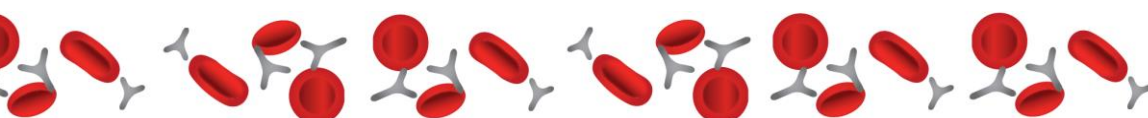
Exemple d'un diagnostic confirmé d'une amylose AL - Primitive

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

Exemple d'un diagnostic indéterminé du syndrome de POEMS



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

Code ORPHA	Maladie	Statut	Niveau
69	Amylose	Actif	Groupe de pathologies
439246	Amylose ABeta2M	Actif	Groupe de pathologies
271861	Amylose ATTR héréditaire	Actif	Groupe de pathologies
91137	Glomérulonéphrite immunitaire ou fibrillaire	Actif	Groupe de pathologies
607	Myopathie à némaline	Actif	Groupe de pathologies
209010	Neuropathie périphérique avec gammopathie monoclonale	Actif	Groupe de pathologies
156152	Vascularite associée aux anticorps antineutrophiles cytoplasmiques	Actif	Groupe de pathologies
85445	Amylose AA (secondaire)	Actif	Pathologie
439232	Amylose AApoAIV	Actif	Pathologie
314652	Amylose ABeta2M variante	Actif	Pathologie
85446	Amylose ABeta2M wild type	Actif	Pathologie
85448	Amylose Agel	Actif	Pathologie
442582	Amylose AH	Actif	Pathologie
85443	Amylose AL (primitive)	Actif	Pathologie
439224	Amylose ALECT2	Actif	Pathologie
330001	Amylose ATTR wild type	Actif	Pathologie
85451	Amylose ATTRV122I	Actif	Pathologie
85447	Amylose ATTRV30M	Actif	Pathologie
85450	Amylose héréditaire avec atteinte rénale primaire	Actif	Pathologie
439254	Amylose ITM2B	Actif	Pathologie
91139	Cryoglobulinémie simple	Actif	Pathologie
97566	Glomérulonéphrite à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes	Actif	Pathologie
97567	Glomérulonéphrite à dépôts organisés microtubulaires	Actif	Pathologie
54370	Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	Actif	Pathologie
85458	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose	Actif	Pathologie
86861	Maladie des dépôts d'immunoglobuline monoclonale non-amyloïde	Actif	Pathologie
29073	Myélome multiple	Actif	Pathologie
639	Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	Actif	Pathologie
209004	Polyneuropathie axonale avec gammopathie monoclonale IgG/IgM/IgA	Actif	Pathologie
91136	Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des Ig monoclonales	Actif	Pathologie
37748	Syndrome de Schnitzler	Actif	Pathologie
69061	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible	Actif	Pathologie
2905	Syndrome POEMS	Actif	Pathologie
284227	Tempi	Actif	Pathologie
158011	Xanthogranulome nécrobiotique	Actif	Pathologie
93560	Amylose AApoAI	Actif	Sous type de pathologie
238269	Amylose AApoAII	Actif	Sous type de pathologie
324723	Amylose Abeta, type arctique	Actif	Sous type de pathologie
324708	Amylose Abeta, type Iowa	Actif	Sous type de pathologie
324713	Amylose Abeta, type italien	Actif	Sous type de pathologie
100006	Amylose Abeta, type néerlandais	Actif	Sous type de pathologie
324718	Amylose AbetaA21G	Actif	Sous type de pathologie
324703	Amylose AbetaL34V	Actif	Sous type de pathologie
97345	Amylose Abri	Actif	Sous type de pathologie
100008	Amylose Acys	Actif	Sous type de pathologie
97346	Amylose Adan	Actif	Sous type de pathologie
93562	Amylose Afib	Actif	Sous type de pathologie
93561	Amylose Alys	Actif	Sous type de pathologie
314709	Amylose primitive localisée	Actif	Sous type de pathologie
314701	Amylose primitive systémique	Actif	Sous type de pathologie
93554	Cryoglobulinémie mixte type II	Actif	Sous type de pathologie
329931	Glomérulonéphrite à dépôts de C3	Actif	Sous type de pathologie
329903	Glomérulonéphrite membranoproliférative médiée par les immunoglobulines	Actif	Sous type de pathologie
329918	Glomérulonéphrite membranoproliférative non médiée par les immunoglobulines	Actif	Sous type de pathologie
93558	Maladie de dépôt des chaînes légères	Actif	Sous type de pathologie
93557	Maladie de dépôt des chaînes légères et lourdes	Actif	Sous type de pathologie
93556	Maladie de dépôt des chaînes lourdes	Actif	Sous type de pathologie



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. Aplasie 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 (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) \*  Clinique  Biochimique  Biologique

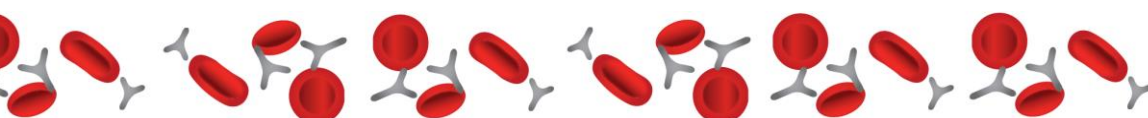
Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Exemple pour un diagnostic confirmé d'une aplasie médullaire



Diagnostic #1 Diagnostic #2

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

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

Maladie rare (Orphanet) HPN

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

*Exemple pour un diagnostic HPN secondaire à une AMA*

### b. Codage pour les aplasies médullaires constitutionnelles

Les principales aplasies médullaires constitutionnelles (AMC) sont :

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

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

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

- En cours : (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 foetale 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).
- Confirmé : (Aplasia médullaire constitutionnelle confirmée) : variant pathogène identifié et présentation clinico-biologique cas index et famille cohérente avec la littérature.
- Indéterminé : (Aplasia médullaire constitutionnelle indéterminée) : aplasia médullaire constitutionnelle probable pour laquelle les panels NGS et le séquençage du génome n'ont pas permis d'identifier un variant génétique pathogène susceptible d'expliquer la présentation clinico-biologique.



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

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

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

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

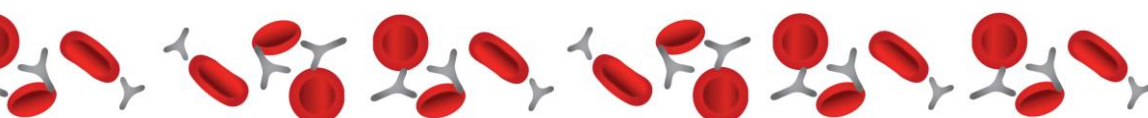
**Attention** : En cas d'analyse du génome par séquençage à très haut débit (STHD), l'information est à colliger en cochant « séquençage non ciblé ».

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

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

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

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



Diagnostic #1 Diagnostic #2

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

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

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

Maladie rare (Orphanet) Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel) +

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

### c. Codes ORPHA Aplasies Médullaires

Code ORPHA	Maladie	Statut	Niveau
182040	Aplasia médullaire rare	Actif	Groupe de pathologies
68383	Aplasia médullaire constitutionnelle rare	Actif	Groupe de pathologies
164823	Aplasia médullaire acquise rare	Actif	Groupe de pathologies
98421	Aplasia de la lignée rouge	Actif	Groupe de pathologies
124	Anémie de Blackfan-Diamond	Actif	Pathologie
1775	Dyskératose congénitale	Actif	Pathologie
84	Anémie de Fanconi	Actif	Pathologie
3088	Syndrome de Revesz	Actif	Pathologie
3322	Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	Actif	Pathologie
3466	Syndrome WT membres-sang	Actif	Pathologie
3319	Thrombocytopenie amégacaryocytaire congénitale	Actif	Pathologie
314399	Aplasia et myélodysplasie autosomiques dominantes	Actif	Pathologie
397692	Aplasia médullaire isolée héréditaire	Actif	Pathologie
401764	Syndrome de pancytopenie-retard de développement	Actif	Pathologie
447	Hémoglobinurie paroxystique nocturne	Actif	Pathologie
824	Myélobiose primaire	Actif	Pathologie
88	Aplasia médullaire idiopathique	Actif	Pathologie
98871	Erythroblastopenie transitoire de l'enfance	Actif	Pathologie
98872	Aplasia pure des globules rouges de l'adulte	Actif	Pathologie
811	Syndrome de Shwachman Diamond	Actif	Pathologie
228423	Monocytopenie avec susceptibilité aux infections	Actif	Pathologie





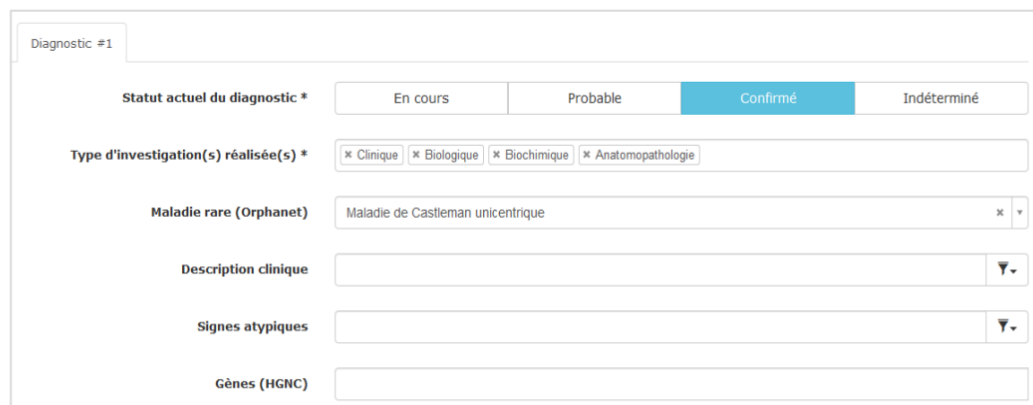
## 6. Maladie de Castleman

### 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 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 medical diagnostic form titled "Diagnostic #1". The form includes several fields and options:

- 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 unicentrique".
- 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 unicentrique.

### b. Codage pour une 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 \*

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

Maladie rare (Orphanet)  × ▾

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 \*

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

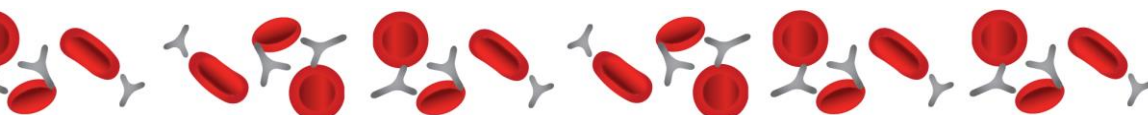
Maladie rare (Orphanet)  × ▾

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

Code ORPHA	Maladie	Centre de référence	Statut	Niveau
160	Maladie de castleman	Castleman	Actif	Pathologie
93685	Maladie de castleman Unicentrique	Castleman	Actif	Sous type de pathologie
570431	Maladie de castleman Multicentrique idiopathique	Castleman	Actif	Sous type de pathologie
570438	Maladie de castleman Multicentrique HHV8+	Castleman	Actif	Sous type de pathologie

## 7. CEREDIH

### a. Codes ORPHA CEREDIH

Code ORPHA	Maladie	Centre d	Statu	Niveau
748	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
2442	Maladie lymphoproliférative liée à l'X	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
101972	Immunodéficience combinée T et B	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
101977	Immunodéficience par déficit de production d'anticorps	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
101985	Défaut congénital quantitative et/ou qualitative des phagocytes	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
101988	Déficit immunitaire par défaut de l'immunité innée	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
101992	Immunodéficience due à une anomalie de la cascade du complément	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
101997	Déficit immunitaire primaire	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
158038	Lymphohistiocytose hémophagocytaire primaire	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
169147	Immunodéficience due à un déficit des composés classiques de la voie classique du complément	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
169346	Anomalie de réparation de l'ADN autre qu'un déficit immunitaire combiné à cellules B et T	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
169349	Dysplasie immuno-osseuse	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
169355	Syndrome d'immunodéficience avec auto-immunité	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
169361	Maladie avec dérèglement et déficit immunitaire	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
169443	Déficit en anticorps spécifiques avec une quantité normale d'immunoglobuline et de cellules B	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
179006	Immunodéficience primaire par défaut de l'immunité adaptative	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
183660	Déficit immunitaire combiné sévère	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
183669	Agammaglobulinémie	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
183710	Prédisposition génétique aux infections à pathogènes particuliers	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
208650	Syndrome périodique associé à la cryopyrine	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
229720	Agammaglobulinémie syndromique	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
238510	Syndrome lymphoprolifératif	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
290839	Syndrome auto-inflammatoire avec immunodéficience	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
317416	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
317419	Déficit immunitaire combiné sévère T-B-	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
319535	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit complet	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
319539	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
319543	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
331193	Autre syndrome d'immunodéficience par défaut de l'immunité innée	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
331217	Syndrome avec déficit immunitaire combiné	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
331220	Immunodéficience par absence de thymus	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
331223	Syndrome hyper-IgE	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
331232	Immunodéficience avec déficit d'isotype ou de chaînes légères et nombre normal de cellules B	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
331240	Immunodéficience avec diminution sévère des IgG et IgA et taux normal ou élevé d'IgM avec nombre normal de cellules B	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
331244	Autre syndrome d'immunodéficience par déficit de production d'anticorps	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
331249	Syndrome d'immunodéficience et hypopigmentation	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
397802	Déficit immunitaire combiné sévère T+B+	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies



431156	Déficit immunitaire primaire avec prédisposition aux infections virales sévères	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
459345	Immunodéficiência due à un déficit d'un composant de la cascade du complément	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
459348	Immunodéficiência due à un déficit d'une protéine régulatrice de la cascade du complément	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
480549	Déficit immunitaire combiné non-sévère	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
529974	Dérèglement immunitaire avec maladie inflammatoire de l'intestin	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
101987	Neutropénie constitutionnelle	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
183681	Déficit fonctionnel congénital des phagocytes	CEREDIH	Actif	Groupe de pathologies
51	Syndrome d'Aicardi-Goutières	CEREDIH	Actif	Pathologie
100	Ataxie-télangiectasie	CEREDIH	Actif	Pathologie
125	Syndrome de Bloom	CEREDIH	Actif	Pathologie
138	Syndrome CHARGE	CEREDIH	Actif	Pathologie
167	Syndrome de Chédiak-Higashi	CEREDIH	Actif	Pathologie
175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	CEREDIH	Actif	Pathologie
184	Chérubisme	CEREDIH	Actif	Pathologie
275	Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique	CEREDIH	Actif	Pathologie
276	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma	CEREDIH	Actif	Pathologie
277	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	CEREDIH	Actif	Pathologie
302	Epidermodysplasie verruciforme	CEREDIH	Actif	Pathologie
342	Fièvre méditerranéenne familiale	CEREDIH	Actif	Pathologie
540	Lymphohistiocytose familiale	CEREDIH	Actif	Pathologie
567	Syndrome de délétion 22q11.2	CEREDIH	Actif	Pathologie
572	Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2	CEREDIH	Actif	Pathologie
575	Syndrome de Muckle-Wells	CEREDIH	Actif	Pathologie
634	Syndrome de Netherton	CEREDIH	Actif	Pathologie
647	Syndrome de Nijmegen	CEREDIH	Actif	Pathologie
760	Déficit en purine nucléoside phosphorylase	CEREDIH	Actif	Pathologie
859	Déficit en transcobalamine	CEREDIH	Actif	Pathologie
906	Syndrome de Wiskott-Aldrich	CEREDIH	Actif	Pathologie
911	Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70	CEREDIH	Actif	Pathologie
935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère	CEREDIH	Actif	Pathologie
1006	Syndrome d'alopecie-déficit immunitaire	CEREDIH	Actif	Pathologie
1334	Candidose cutanéomuqueuse chronique	CEREDIH	Actif	Pathologie
1451	Syndrome CINCA	CEREDIH	Actif	Pathologie
1493	Syndrome de Vici	CEREDIH	Actif	Pathologie
1572	Déficit immunitaire commun variable	CEREDIH	Actif	Pathologie
1830	Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	CEREDIH	Actif	Pathologie
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale	CEREDIH	Actif	Pathologie
1930	Encéphalite à herpès simplex	CEREDIH	Actif	Pathologie
2136	Syndrome de Hennekam	CEREDIH	Actif	Pathologie
2268	Syndrome ICF	CEREDIH	Actif	Pathologie
2300	Atrésies multiples de l'intestin	CEREDIH	Actif	Pathologie
2314	Syndrome hyper-IgE autosomique dominant	CEREDIH	Actif	Pathologie
2571	Syndrome immuno-neurologique lié à l'X	CEREDIH	Actif	Pathologie
2951	Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire	CEREDIH	Actif	Pathologie
2966	Déficit en properdine	CEREDIH	Actif	Pathologie
3132	Syndrome de Say-Barber-Miller	CEREDIH	Actif	Pathologie
3261	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	CEREDIH	Actif	Pathologie
3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1	CEREDIH	Actif	Pathologie
32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	CEREDIH	Actif	Pathologie
33355	Dysgénésie réticulaire	CEREDIH	Actif	Pathologie
34592	Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I	CEREDIH	Actif	Pathologie



35078	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3	CEREDIH	Actif	Pathologie
37042	Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	CEREDIH	Actif	Pathologie
39041	Syndrome d'Omenn	CEREDIH	Actif	Pathologie
47045	Urticaire familiale au froid	CEREDIH	Actif	Pathologie
51636	Syndrome WHIM	CEREDIH	Actif	Pathologie
69088	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-immunodéficience-ostéopétrose-lymphoedème	CEREDIH	Actif	Pathologie
69126	Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné	CEREDIH	Actif	Pathologie
70592	Immunodéficience par déficit en IRAK4	CEREDIH	Actif	Pathologie
70593	Immunodéficience par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	CEREDIH	Actif	Pathologie
75391	Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénale	CEREDIH	Actif	Pathologie
77297	Syndrome de Majeed	CEREDIH	Actif	Pathologie
79124	Syndrome de maladie veino-occlusive hépatique-immunodéficience	CEREDIH	Actif	Pathologie
83471	Aplasie du thymus	CEREDIH	Actif	Pathologie
83617	Syndrome d'agammaglobulinémie-microcéphalie-craniosténose-dermatite sévère	CEREDIH	Actif	Pathologie
84064	Diarrhée syndromique	CEREDIH	Actif	Pathologie
85191	Dysplasie de Singleton-Merten	CEREDIH	Actif	Pathologie
85453	Pigmentation réticulée liée au chromosome X	CEREDIH	Actif	Pathologie
90045	Malabsorption héréditaire de l'acide folique	CEREDIH	Actif	Pathologie
90340	Syndrome de Blau	CEREDIH	Actif	Pathologie
98813	Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec immunodéficience	CEREDIH	Actif	Pathologie
99812	Syndrome LIG4	CEREDIH	Actif	Pathologie
99898	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1	CEREDIH	Actif	Pathologie
101351	Asplénie congénitale familiale isolée	CEREDIH	Actif	Pathologie
137631	Syndrome de fibrose pulmonaire-déficit immunitaire-dysgénésie gonadique 46,XX	CEREDIH	Actif	Pathologie
157949	Déficit immunitaire combiné avec granulomatose	CEREDIH	Actif	Pathologie
169079	Déficit en cernunnos-XLF	CEREDIH	Actif	Pathologie
169082	Déficit immunitaire combiné par déficit en CD3gamma	CEREDIH	Actif	Pathologie
169085	Susceptibilité aux infections respiratoires associée à une mutation de la chaîne alpha de CD8	CEREDIH	Actif	Pathologie
169090	Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC	CEREDIH	Actif	Pathologie
169095	Dysgénésie kystique alymphoïde du thymus	CEREDIH	Actif	Pathologie
169100	Déficit immunitaire par déficit en CD25	CEREDIH	Actif	Pathologie
169110	Déficit en chaîne lourde des immunoglobulines	CEREDIH	Actif	Pathologie
169139	Hypogammaglobulinémie transitoire de l'enfance	CEREDIH	Actif	Pathologie
169150	Immunodéficience par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément	CEREDIH	Actif	Pathologie
169154	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	CEREDIH	Actif	Pathologie
169157	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD45	CEREDIH	Actif	Pathologie
169160	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zeta	CEREDIH	Actif	Pathologie
169464	Déficit primaire en CD59	CEREDIH	Actif	Pathologie
169467	Infections récurrentes à Neisseria par déficit en facteur D	CEREDIH	Actif	Pathologie
178389	Syndrome d'ostéopétrose-hypogammaglobulinémie	CEREDIH	Actif	Pathologie
183663	Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes	CEREDIH	Actif	Pathologie
183666	Syndrome hyper-IgM sans susceptibilité aux infections opportunistes	CEREDIH	Actif	Pathologie
183675	Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline	CEREDIH	Actif	Pathologie
183713	Infections à bactéries pyogènes associées à un déficit en MyD88	CEREDIH	Actif	Pathologie
200418	Immunodéficience associée à une anomalie du facteur I	CEREDIH	Actif	Pathologie
200421	Immunodéficience associée à une anomalie du facteur H	CEREDIH	Actif	Pathologie
210115	Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	CEREDIH	Actif	Pathologie
217390	Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8	CEREDIH	Actif	Pathologie
220465	Syndrome de Laron avec déficit immunitaire	CEREDIH	Actif	Pathologie
221139	Immunodéficience combinée avec anomalies faciooculosquelettiques	CEREDIH	Actif	Pathologie



228000	Lymphocytopenie CD4 idiopathique	CEREDIH	Actif	Pathologie
228003	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A	CEREDIH	Actif	Pathologie
228426	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch	CEREDIH	Actif	Pathologie
229717	Agammaglobulinémie isolée	CEREDIH	Actif	Pathologie
231154	Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1	CEREDIH	Actif	Pathologie
238505	Maladie lymphoproliférative autosomique récessive	CEREDIH	Actif	Pathologie
238569	Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes	CEREDIH	Actif	Pathologie
240760	Syndrome de Nijmegen-like	CEREDIH	Actif	Pathologie
252202	Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements	CEREDIH	Actif	Pathologie
268114	Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS	CEREDIH	Actif	Pathologie
275517	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun avec infections virales récurrentes	CEREDIH	Actif	Pathologie
275523	Maladie lymphoproliférative auto-immune de Dianzani	CEREDIH	Actif	Pathologie
280133	Déficit en facteur C3 du complément	CEREDIH	Actif	Pathologie
280142	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LCK	CEREDIH	Actif	Pathologie
293978	Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable	CEREDIH	Actif	Pathologie
294023	Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale	CEREDIH	Actif	Pathologie
300359	Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2	CEREDIH	Actif	Pathologie
306550	Déficit immunitaire lié à FADD	CEREDIH	Actif	Pathologie
314689	Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4	CEREDIH	Actif	Pathologie
317425	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en DNA-PKcs	CEREDIH	Actif	Pathologie
317473	Pancytopenie par mutations de IKZF1	CEREDIH	Actif	Pathologie
317476	Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus Epstein-Barr	CEREDIH	Actif	Pathologie
319547	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR2	CEREDIH	Actif	Pathologie
319552	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1	CEREDIH	Actif	Pathologie
319558	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	CEREDIH	Actif	Pathologie
319563	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	CEREDIH	Actif	Pathologie
319569	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	CEREDIH	Actif	Pathologie
319574	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2	CEREDIH	Actif	Pathologie
319581	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	CEREDIH	Actif	Pathologie
319589	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2	CEREDIH	Actif	Pathologie
319595	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1	CEREDIH	Actif	Pathologie
319600	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IRF8	CEREDIH	Actif	Pathologie
319605	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes	CEREDIH	Actif	Pathologie
324294	Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodysplasie verruciforme	CEREDIH	Actif	Pathologie
329173	Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose	CEREDIH	Actif	Pathologie
331187	Immunodéficience par déficit en MASP-2	CEREDIH	Actif	Pathologie
331190	Immunodéficience par déficit en ficoline 3	CEREDIH	Actif	Pathologie
331206	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	CEREDIH	Actif	Pathologie
331226	Susceptibilité à l'infection due à un déficit en TYK2	CEREDIH	Actif	Pathologie
331235	Déficit sélectif en IgM	CEREDIH	Actif	Pathologie
352712	Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-livedo-petite taille	CEREDIH	Actif	Pathologie
353298	Syndrome de Roifman	CEREDIH	Actif	Pathologie
357237	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CARD11	CEREDIH	Actif	Pathologie
357329	Déficit immunitaire combiné par déficit en IL21R	CEREDIH	Actif	Pathologie
369861	Syndrome d'anémie sidéroblastique congénitale-déficit immunitaire à cellules B-fièvre périodique-retard de développement	CEREDIH	Actif	Pathologie
369992	Syndrome de dermatite sévère-allergies multiples-cachexie métabolique	CEREDIH	Actif	Pathologie
391311	Susceptibilité aux infections virales et mycobactériennes	CEREDIH	Actif	Pathologie
391487	Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques	CEREDIH	Actif	Pathologie
397596	Syndrome de PI3K-delta activé	CEREDIH	Actif	Pathologie
397787	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en IKK2	CEREDIH	Actif	Pathologie





397959	Déficit en cellules T TCR-alpha-bêta positives	CEREDIH	Actif	Pathologie
397964	Déficit immunitaire combiné par déficit en MALT1	CEREDIH	Actif	Pathologie
404546	DITRA	CEREDIH	Actif	Pathologie
404553	Vascularite par déficit en ADA2	CEREDIH	Actif	Pathologie
420573	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CTPS1	CEREDIH	Actif	Pathologie
420741	Syndrome de RIDDLE	CEREDIH	Actif	Pathologie
425120	Vasculopathie de l'enfant associée à STING	CEREDIH	Actif	Pathologie
431149	Déficit immunitaire combiné par déficit en OX40	CEREDIH	Actif	Pathologie
431166	Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post-vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole	CEREDIH	Actif	Pathologie
436159	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	CEREDIH	Actif	Pathologie
436252	Déficit immunitaire combiné-entéropathie	CEREDIH	Actif	Pathologie
437552	Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer	CEREDIH	Actif	Pathologie
438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3	CEREDIH	Actif	Pathologie
443811	PGM3-CDG	CEREDIH	Actif	Pathologie
444463	Syndrome d'anémie hémolytique auto-immune-thrombocytopénie auto-immune-immunodéficiences primaires	CEREDIH	Actif	Pathologie
445018	Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA	CEREDIH	Actif	Pathologie
447731	Déficit en NIK	CEREDIH	Actif	Pathologie
447737	Déficit en DOCK2	CEREDIH	Actif	Pathologie
457088	Prédisposition aux infections fongiques invasives due à un déficit en CARD9	CEREDIH	Actif	Pathologie
464336	Maladie BENTA	CEREDIH	Actif	Pathologie
476113	Déficit immunitaire combiné par déficit en TFRC	CEREDIH	Actif	Pathologie
477661	Maladie inflammatoire de l'intestin infantile associée à IL21	CEREDIH	Actif	Pathologie
477857	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit complet du récepteur RORgamma	CEREDIH	Actif	Pathologie
504523	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LAT	CEREDIH	Actif	Pathologie
504530	Déficit immunitaire combiné par déficit en Moesin	CEREDIH	Actif	Pathologie
505227	Déficit immunitaire combiné par déficit en GINS1	CEREDIH	Actif	Pathologie
508533	Syndrome de dysplasie squelettique-déficit immunitaire à cellules T-retard de développement	CEREDIH	Actif	Pathologie
508542	Syndrome de pancytopenie progressive congénitale-déficit immunitaire à cellules B-dysplasie squelettique	CEREDIH	Actif	Pathologie
529977	Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes-lymphopénie	CEREDIH	Actif	Pathologie
529980	Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes	CEREDIH	Actif	Pathologie
228423	Monocytopénie avec susceptibilité aux infections	CEREDIH	Actif	Pathologie
264675	Protéinoase alvéolaire pulmonaire héréditaire	CEREDIH	Actif	Pathologie
47	Agammaglobulinémie liée à l'X	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
343	Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
632	Petite taille par déficit isolé en hormone de croissance associé à une hypogammaglobulinémie liée à l'X	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
33110	Agammaglobulinémie autosomique	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
79477	Syndrome de Griscelli type 2	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
101088	Syndrome hyper-IgM lié à l'X	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
101089	Syndrome hyper-IgM type 2	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
101090	Syndrome hyper-IgM type 3	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
101091	Syndrome hyper-IgM type 4	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
101092	Syndrome hyper-IgM type 5	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec neutropénie	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
317428	Déficit immunitaire combiné par déficit en ORAI1	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
317430	Déficit immunitaire combiné par déficit en STIM1	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
319612	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en IKBK	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie
319623	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en CYBB	CEREDIH	Actif	Sous type de pathologie



Les codes suivants ont été inactivé :

- Syndrome de Hermansky-Pudlak type 9 (**ORPHA 280663**). Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:231531** - Syndrome de Hermansky-Pudlak par déficit en BLOC-1
- Syndrome CANDLE (**ORPHA 325004**) : Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:324977** - Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome
- Déficit de l'inhibiteur C1 (**ORPHA 459353**) : Orphanet propose en code de remplacement : **ORPHA:300345** - Lupus érythémateux systémique autosomique

## 8. CEREMAST

### a. Codes ORPHA CEREMAST

Code ORPHA	Maladie	Statut	Niveau
98292	Mastocytose	Actif	Groupe de pathologies
2467	Mastocytose systémique	Actif	Groupe de pathologies
66646	Mastocytose cutanée	Actif	Groupe de pathologies
98848	Mastocytose systémique indolente	Actif	Pathologie
158775	Mastocytose systémique type smoldering	Actif	Pathologie
158778	Mastocytose isolée de la moelle osseuse	Actif	Pathologie
98849	Mastocytose systémique associée à une hémopathie non mastocytaire	Actif	Pathologie
98850	Mastocytose systémique agressive	Actif	Pathologie
98851	Leucémie mastocytaire	Actif	Pathologie
79455	Mastocytome cutané	Actif	Pathologie
79456	Mastocytose cutanée diffuse	Actif	Pathologie
79457	Mastocytose cutanée maculopapulaire	Actif	Pathologie
66661	Sarcome mastocytaire	Actif	Pathologie
66662	Mastocytome extra-cutané	Actif	Pathologie
529468	Syndrome d'activation mastocytaire monoclonal	Actif	Pathologie
280785	Mastocytose cutanée diffuse bulleuse	Actif	Sous type de pathologie
280794	Mastocytose cutanée diffuse pseudoxanthomateuse	Actif	Sous type de pathologie
90389	Mastocytose cutanée maculeuse télangiectasique	Actif	Sous type de pathologie
158766	Urticaire pigmentaire typique	Actif	Sous type de pathologie
158769	Urticaire pigmentaire en plaques	Actif	Sous type de pathologie
158772	Urticaire pigmentaire nodulaire	Actif	Sous type de pathologie

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

Les codes suivants ont été inactivé :

- 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

Code ORPHA	Maladie	Centre de référence	Statut	Niveau
168956	Syndrome hyperéosinophilique	CEREO	Actif	Groupe de pathologies
3260	Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	CEREO	Actif	Pathologie
314950	Syndrome hyperéosinophilique primitif	CEREO	Actif	Pathologie
314962	Syndrome hyperéosinophilique secondaire	CEREO	Actif	Pathologie
314970	Syndrome Hyperéosinophilique lymphoïde	CEREO	Actif	Sous type de pathologie

## 10. CEREVANCE/CERECAL

### a. Codes ORPHA CEREVANCE/CERECAL

Code ORPHA	Maladie	Centre de référence	Statut	Niveau
98375	Anémie hémolytique auto-immune	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Groupe de pathologies
228312	Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps froids	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Groupe de pathologies
1959	Syndrome d'Evans	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Pathologie
3002	Purpura thrombopénique immunologique	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Pathologie
90033	Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Pathologie
90036	Anémie hémolytique auto-immune mixte	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Pathologie
90037	Anémie hémolytique auto-immune induite par les médicaments	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Pathologie
56425	Maladie des agglutinines froides	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Pathologie
275944	Maladie hémolytique du nouveau-né avec allo-immunisation Kell	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Pathologie
90035	Hémoglobinurie paroxystique a frigore	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Pathologie
438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3	CEREVANCE / CERECAL	Actif	Pathologie

## 11. Histiocytoses

### a. Codes ORPHA Histiocytoses

Code ORPHA	Maladie	Centre de référence	Statut	Niveau
98289	Tumeur des cellules dendritiques	CR Histiocytoses	Actif	Groupe de pathologies
157987	Histiocytose non-Langerhansienne	CR Histiocytoses	Actif	Groupe de pathologies
389	Histiocytose langerhansienne	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
35687	Maladie d'Erdheim-Chester	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
86897	Sarcome des cellules de Langerhans	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
86900	Sarcome des cellules dendritiques interdigitées	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
86902	Sarcome des cellules folliculaires dendritiques	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
86903	Sarcome des cellules dendritiques sans autre spécification	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
139436	Réticulohistiocytose multicentrique	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
157991	Histiocytose éruptive généralisée	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
157997	Histiocytose céphalique bénigne	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
158000	Xanthogranulome juvénile	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
158003	Xanthome disséminé	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
158008	Xanthome papuleux	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
158011	Xanthogranulome nécrobiotique	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
158014	Maladie de Rosai-Dorfman	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
158019	Histiocytose à cellule indéterminée	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
158022	Histiocytose progressive nodulaire	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie
158025	Histiocytose progressive mucineuse héréditaire	CR Histiocytoses	Actif	Pathologie





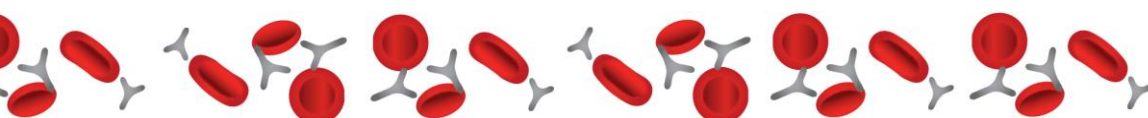
Les codes suivant ont été inactivé :

- 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

Code ORPHA	Maladie	Centre de référence	Statut	Niveau
42738	Neutropénie congénitale sévère	CR Neutropénies	Actif	Groupe de pathologies
101987	Neutropénie constitutionnelle	CR Neutropénies	Actif	Groupe de pathologies
178996	Neutropénie acquise	CR Neutropénies	Actif	Groupe de pathologies
183681	Déficit fonctionnel des neutrophiles	CR Neutropénies	Actif	Groupe de pathologies
331184	Neutropénie constitutionnelle avec manifestations extra-hématopoïétiques	CR Neutropénies	Actif	Groupe de pathologies
439849	Neutropénie congénitale sévère	CR Neutropénies	Actif	Groupe de pathologies
111	Syndrome de Barth	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
167	Syndrome de Chédiak-Higashi	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
193	Syndrome de Cohen	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
379	Granulomatoses chronique	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
486	Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
678	Syndrome de Papillon-Lefèvre	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
699	Syndrome de Pearson	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
811	Syndrome de Shwachman-Diamond	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
2587	Déficit en myéloperoxydase	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
2686	Neutropénie cyclique	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
2688	Neutropénie chronique idiopathique de l'adulte	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
2690	Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
2968	Déficit d'adhésion leucocytaire	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
51636	Syndrome WHIM par mutation CXCR4	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
86788	Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
86872	Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
90023	Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en LAMTOR2	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
99749	Syndrome de Kostmann	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
169142	Infection récurrente due à déficit en granules spécifiques	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
183707	Syndrome d'immunodéficience neutrophile	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
221046	Poikilodermie avec neutropénie	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
228423	Monocytopénie avec susceptibilité aux infections	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3 / Neutropénie congénitale sévère-Hypertension artérielle pulmonaire - ectasie veineuse superficielle	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
369852	Syndrome de neutropénie congénitale-myélofibrose-néphromégalie	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
420699	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
420702	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
423384	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
447740	Susceptibilité à la periodontite juvénile localisée	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
464370	Neutropénie néonatale allo-immune	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
2390	Syndrome de Lichtenstein	CR Neutropénies	Actif	Pathologie
79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib	CR Neutropénies	Actif	Sous type de pathologie
79477	Maladie de Griscelli type 2	CR Neutropénies	Actif	Sous type de pathologie
99842	Déficit d'adhésion leucocytaire type I	CR Neutropénies	Actif	Sous type de pathologie
99843	Déficit d'adhésion leucocytaire type II	CR Neutropénies	Actif	Sous type de pathologie
99844	Déficit d'adhésion leucocytaire type III	CR Neutropénies	Actif	Sous type de pathologie
183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec neutropénie par mutation AP3B1	CR Neutropénies	Actif	Sous type de pathologie



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 angioedèmes 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
Angioedèmes récurrents sans urticaire associée, durant au moins 24h.	<b>Activité de C1Inh &lt; 50%</b> des valeurs normales, retrouvée sur deux échantillons distincts, prélevés après la première année de vie.
Histoire familiale d'angioedème héréditaire.	<b>Mutation sur le gène SERPING1</b> , qui modifie la synthèse ou l'activité fonctionnelle de C1Inh identifiée chez le patient ou le cas index familial
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 angioedème 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 \* En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Maladie rare (Orphanet) Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal x v

Description clinique v

Signes atypiques v

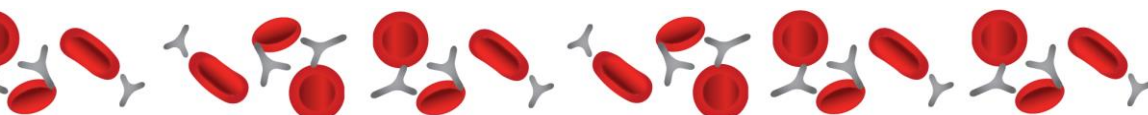
Gènes (HGNC) v

*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 \*

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

Maladie rare (Orphanet)

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 \*

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

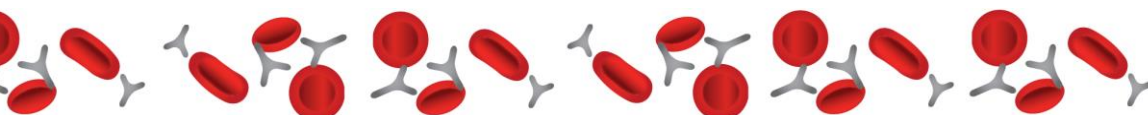
Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

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



## e. Codes ORPHA CREAK

Code ORPHA	Maladie	Centre d	Statu	Niveau
658	Angioedème	CREAK	Actif	Groupe de pathologies
91378	Angioedème héréditaire	CREAK	Actif	Groupe de pathologies
91385	Angioedème acquis	CREAK	Actif	Groupe de pathologies
100050	Angio-oedème héréditaire type I	CREAK	Actif	Sous type de pathologie
100051	Angio-oedème héréditaire type II	CREAK	Actif	Sous type de pathologie
100054	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal lié à F12	CREAK	Actif	Sous type de pathologie
100055	Angio-oedème acquis type II	CREAK	Actif	Sous type de pathologie
100056	Angio-oedème acquis type I	CREAK	Actif	Sous type de pathologie
100057	Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone	CREAK	Actif	Pathologie
528623	Angio-oedème héréditaire avec déficit en C1Inh	CREAK	Actif	Pathologie
528647	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal	CREAK	Actif	Pathologie
528663	Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh	CREAK	Actif	Pathologie
537072	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal lié à PLG	CREAK	Actif	Sous type de pathologie
599418	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal non associé à F12 ni PLG	CREAK	Actif	Sous type de pathologie

## 14. MAT

### a. Codage pour un PTT acquis

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

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

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

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

Un french score de :

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

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

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)  |

Maladie rare (Orphanet)  × ▾

Description clinique  ▾-

Signes atypiques  ▾-

Gènes (HGNC)

Exemple d'un diagnostic confirmé d'un PTT congénital

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

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*

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

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

Maladie rare (Orphanet)  × ▾

Description clinique  ▾-

Signes atypiques  ▾-

Gènes (HGNC)

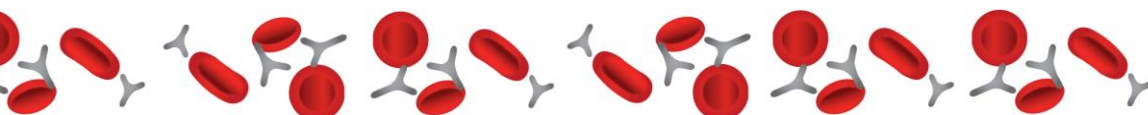
Exemple d'un diagnostic probable d'un PTT congénital

### c. Codage pour le SHU

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

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

Le diagnostic de SHU doit être évoqué devant l'association de signes cliniques et/ou d'anomalies biologiques caractéristiques. Le tableau clinique peut comprendre des signes d'anémie (dyspnée, pâleur), du purpura/ecchymoses liés à la thrombopénie, des signes de souffrance viscérale ; certains





sont non spécifiques (céphalées, douleurs abdominales), d'autres traduisent une atteinte du système nerveux central tels que confusion, convulsions, ou une atteinte rénale (oligurie ou anurie, hématurie, protéinurie, souvent hypertension artérielle). Une atteinte cardiaque se traduisant par des troubles du rythme est possible. Les anomalies biologiques traduisant une MAT sont une anémie hémolytique mécanique (une élévation du taux de LDH, une diminution du taux d'haptoglobine, la présence de schizocytes sur le frottis sanguin), une thrombopénie (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/ mm<sup>3</sup>, équivalent à un French Score à 0, le diagnostic est « probable »

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \* En cours Probable Confirmé Indéterminé

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

Maladie rare (Orphanet) Syndrome hémolytique et urémique à Escherichia coli producteur de Shiga-toxines × ▾

Description clinique ▾

Signes atypiques × Anémie × Ecchymoses × Purpura ▾

Gènes (HGNC) ▾

*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

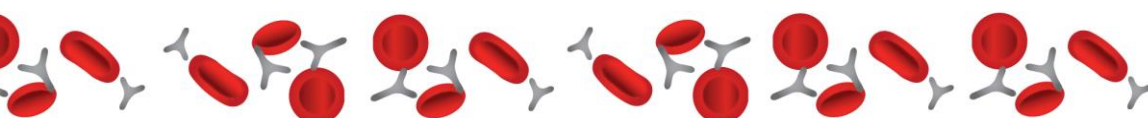
Maladie rare (Orphanet) SHU atypique × ▾

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, 15 une réponse aux thérapies basées sur les anti-complément permet également rétrospectivement de porter le diagnostic.

#### d. Codes ORPHA MAT

Code ORPHA	Maladie	Statut	Niveau
93573	Microangiopathie Thrombotique	Actif	Groupe de pathologies
544458	Syndrome hémolytique et urémique	Actif	Groupe de pathologies
536	Lupus érythémateux systémique	Actif	Pathologie
2134	Syndrome hémolytique et urémique atypique	Actif	Pathologie
54057	Purpura thrombotique thrombocytopénique	Actif	Pathologie
244275	Microangiopathie thrombotique de novo après transplantation rénale	Actif	Pathologie
357008	SHU atypique par déficit en DGKE	Actif	Pathologie
544482	Syndrome hémolytique et urémique dû à une infection	Actif	Pathologie
93552	Lupus érythémateux disséminé de l'enfant	Actif	Pathologie
2170	Déficit en méthylcobalamine type cblG	Actif	Sous type de pathologie
90038	Syndrome hémolytique et urémique à Escherichia coli producteur de Shiga-toxines	Actif	Sous type de pathologie
93581	SHU atypique associé à des anticorps anti-facteur H	Actif	Sous type de pathologie
93583	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital	Actif	Sous type de pathologie
93585	Purpura thrombotique thrombocytopénique acquis	Actif	Sous type de pathologie
544472	Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément	Actif	Sous type de pathologie
544493	Syndrome hémolytique et urémique par infection à Streptococcus pneumoniae	Actif	Sous type de pathologie

Les codes suivants ont été inactivé :

- 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.

