



## **Guide des règles de codage BNDMR - Filfoie**

### **Sommaire :**

Introduction

1- La note d'information

2- Définition des niveaux d'assertion du diagnostic au sein de la filière Filfoie

3- Règles de renseignement du diagnostic

4- Cas par maladie

Annexe 1 : Liste des maladies rares du foie

Annexe 2 : Liste des maladies communes aux réseaux de la filière

Codage des maladies communes aux réseaux

## **Introduction**

Dans le cadre du projet « Errance et impasse diagnostique » visant à réduire l'errance diagnostique et à repérer les patients en impasse diagnostique, la filière Filfoie a élaboré un guide des règles de codage BaMaRa.

Le but de cette démarche est d'uniformiser et d'homogénéiser les règles de codage et de remplissage du Set de Données Minimum (SDM), et ce, en s'adaptant aux maladies des trois réseaux de la filière : Atrésie des Voies Biliaires et cholestases génétiques (AVB-CG) - Maladies Inflammatoires des Voies Biliaires et Hépatites Auto-Immunes (MIVB-H) - Maladies Vasculaires du Foie (MVF).

### **1- La note d'information :**

Le recueil de données dans BaMaRa ne nécessite pas de signature de consentement de la part du patient, mais une information est obligatoire (principe de non-opposition). Il est de la responsabilité des centres en charge des patients de les informer pour s'assurer de leur non-opposition.

Une mention écrite dans le dossier patient est indispensable aux ARCs en charge de la saisie afin de pouvoir tracer la remise de l'information et la non-opposition du patient à l'utilisation des données le concernant dans la cadre de la BNDMR, au moyen de la case à cocher « Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données ». (Voir capture 1)

Rechercher

Site (CENTRE HOSPITALIER HENRI MATHIEU - 93000 GUGNEY)

## Création d'une fiche patient

➤ Données administratives ➤ Prises en charge ➤ Diagnostic ➤ Activité ➤ Anté/n

Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données \*

Capture 1 : non-opposition du patient

L'information des patients se fait à 2 niveaux :

- pour BaMaRa (cadre du soin) : une notice d'information patients relative à l'informatisation des données (dans l'application BaMaRa ou dans le DPI) doit être complétée par l'hôpital partenaire et affichée dans les différents lieux de prise en charge du patient (salles d'attente, box de consultations etc.), ainsi que, le cas échéant, mise à disposition dans le guide d'accueil des personnes hospitalisées.
- pour la BNDMR (cadre de la recherche) : une 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.

## 2- Définition des niveaux d’assertion du diagnostic au sein de la filière Filfoie

### En cours :

Les signes cliniques et/ou les premiers examens complémentaires évoquent une maladie rare ou un groupe de maladies rares conduisant à réaliser des examens spécifiques à la maladie suspectée. Ces examens spécifiques sont référencés dans la littérature : articles scientifiques, Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), recommandations... Le niveau de confiance est faible à moyen. La totalité des résultats d’examens effectués n’est pas encore rassemblée. Un traitement est éventuellement débuté en attendant les résultats.

→ Le niveau « en cours » doit être réévalué au minimum une fois par an.

### Confirmé :

Le diagnostic posé de maladie rare a été confirmé par les différents types d’investigations selon des critères bien établis si existants, attestés par la littérature de référence.

### Probable :

Le niveau de confiance est fort, car les signes cliniques et/ou les résultats des examens complémentaires sont très évocateurs d’une maladie rare connue et identifiée. Cependant, tous les critères de certitude des examens clés cités dans les différents supports de référence (articles scientifiques, PNDS, recommandations...) n’ont pas encore été réunis. Un traitement est débuté et son efficacité est évaluée périodiquement.

→ Le niveau « probable » doit être réévalué au minimum une fois par an.

## Indéterminé :

Toutes les investigations possibles (tests biologiques, imageries, anatomopathologie, génétiques disponibles) ont été réalisées, mais sans aboutir à un diagnostic précis. Dans certains cas, les manifestations sont évocatrices de maladies rares ou groupes de maladies rares bien précis, mais aucun examen ne le confirme ou certains éléments restent atypiques. De ce fait, le médecin commence à traiter la maladie rare présumée et surveille la réponse au traitement, car celle-ci peut aider à établir le diagnostic.

- En cas de suspicion d'une maladie rare (connue ou inconnue), créer une fiche maladie rare et renseigner un niveau de diagnostic « indéterminé » en attendant les explorations nécessaires. **Dans le cas où la maladie identifiée ne s'avère pas être une maladie rare, il faut notifier le patient comme non malade ou bien supprimer la fiche.**
  
- Le niveau « indéterminé » doit être réévalué au minimum une fois par an.

### 3- Règles de renseignement du diagnostic :

#### Partie obligatoire

Remplir obligatoirement les données avec \* pour valider la fiche patient.

#### ➤ Statut actuel du diagnostic et Maladie rare (Orphanet) :

#### Comment s'assurer qu'une fiche est valide :

→ Si aucun diagnostic n'est actuellement envisagé (= un niveau d'assertion « En cours » ou « Indéterminé »), ne pas renseigner le nom de la maladie rare faiblement suspectée. Laisser ce champ vierge. **La fiche sera valide même si la maladie rare n'est pas renseignée.** En revanche, compléter la description clinique.

→ Pour un niveau d'assertion du diagnostic « Probable » ou « Confirmé » : la fiche est valide (verte) si une maladie rare est renseignée OU si une description clinique + un gène sont renseignés.

Lorsque la maladie n'a pas encore de code ORPHA :

1. Utiliser des codes larges dans le champ « description phénotypique »,
2. Renseigner le champ « gène(s) » si le gène muté a été identifié,
3. Indiquer le diagnostic dans le champ « texte libre » de la partie diagnostic, en bas de page.

## L'importance du codage phénotypique :

→ Pour un diagnostic non confirmé (« Probable », « En cours » ou « Indéterminé »), détailler les descriptions phénotypiques dans les parties « Description clinique » et « Signes atypiques » en utilisant les listes de classifications des phénotypes existantes dans les menus déroulants. (Voir capture 2)

**N.B** Dans le cas où les descriptions à renseigner n'existent pas dans les menus déroulants, les communiquer par mail aux ARCs chargés de la saisie BaMaRa.

→ Ceci nous permettra de les recueillir pour étudier l'exhaustivité du codage phénotypique existant et de faire des demandes de nouveaux codes afin de l'enrichir.

The image shows a form with three input fields. The first field is labeled 'Description clinique'. The second field is labeled 'Signes atypiques' and has a dropdown menu open over it. The dropdown menu contains four items: 'HPO' with a checked checkbox, 'CIM-10' with a checked checkbox, 'ORPHA' with a checked checkbox, and 'LDDB-fr' with an unchecked checkbox. The third field is labeled 'Gènes (HGNC)'.

Capture 2 : Description clinique et signes atypiques

➤ **Âge aux premiers signes et Âge au diagnostic :**

→ Renseigner l'âge exact aux premiers signes.

→ Renseigner l'âge exact ou la date exacte du diagnostic si ces informations sont disponibles.

**Partie optionnelle : Informations génétiques complémentaires**

→ Renseigner les mutations identifiées dans la partie « Informations génétiques complémentaires » en cliquant sur le « + ». (Voir captures 3)

**N.B** Noter les types de mutations génétiques en texte libre dans le champ « Mutation(s) ».

Gènes (HGNC)

Informations génétiques complémentaires (optionnel)



Informations génétiques complémentaires (optionnel)



**Résumé des anomalies chromosomiques**

Quantité de matériel génétique

Nb chromosomes

Chromosomes sexuels

Mosaïque

Types d'anomalies

**Anomalie par chromosome**

Anomalie

Chromosome



Ajouter

**Mutation(s)**

**Sujet apparemment sain**

Oui

Non

Capture 3 : Informations génétiques complémentaires

#### 4- Cas par maladie :

→ **Cholangite auto-immune** : mettre le statut du diagnostic « En cours » jusqu'à la détermination du type exact de cholangite.

→ **Overlap Syndrome (HAI+CSP) / (HAI+CBP)**: Un code ORPHA a été attribué mais ne répond pas à nos attentes. En attendant sa correction voici la démarche à suivre :

- Renseigner les deux diagnostics sur BaMaRa (diagnostic 1, diagnostic 2).
- Créer deux fiches sur ORBIS, une par maladie.

→ **Maladies vasculaire porto-sinusoïdales** : Code ORPHA : 596937 récemment implémenté dans BaMaRa

Dans le cas où une VPO (veinopathie portale oblitérante) a été renseignée à la place de la maladie porto-sinusoïdale avant l'implémentation du code ORPHA, il est nécessaire de les corriger. Ceci permet une visibilité plus exhaustive sur le plan épidémiologique.

→ **Cholangite ischémique** : pas de code ORHA pour le moment

Mettre le statut de diagnostic « confirmé » et renseigner la maladie dans le champ commentaire. **La fiche ne sera pas valide (en rouge) mais sera bien comptabilisée dans le calcul des items PIRAMIG.**



**Pour le champ commentaire : attention à bien orthographier la « Cholangite ischémique » comme indiqué ici.** Ceci nous permet de revenir sur les dossiers si besoin.

## Annexe 1 : Liste des maladies rares du foie – codes ORPHA

Maladies rares du foie par réseau	Code ORPHANET
<b>Atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques (AVB-CG)</b>	
Atrésie des voies biliaires	ORPHA : 30391
Atrésie des voies biliaires avec syndrome de polysplénie	ORPHA : 244283
Cholangite sclérosante néonatale	ORPHA : 480556
Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante = Syndrome NISCH	ORPHA : 59303
Cholestase intrahépatique familiale	ORPHA : 284385
Cholestase intrahépatique progressive familiale	ORPHA : 172
PFIC1 (ATP8B1)	ORPHA : 79306
PFIC2 (ABCB11)	ORPHA : 79304
PFIC3 (ABCB4 )	ORPHA : 79305
PFIC4 (TJP2)	ORPHA : 480483
PFIC5 (NR1H4)	ORPHA : 480476
Déficit en Myosine 5b (PFIC6)	ORPHA : 480491
Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	ORPHA : 65682
BRIC type 1 (ATP8B1)	ORPHA : 99960
BRIC type 2 (ABCB11)	ORPHA : 99961
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires	ORPHA : 485631
DSAB type 1 (HSD3B7)	ORPHA : 79301
DSAB type 2 (AKR1D1)	ORPHA : 79303
DSAB type 3 (CYP7B1)	ORPHA : 79302
DSAB type 4 (AMACR)	ORPHA : 79095
Déficit en alpha-1-antitrypsine	ORPHA : 60
Ductopénie idiopathique	ORPHA : 480512

Fibrose hépatique congénitale	OPRHA : 485426
Maladie de Caroli en pédiatrie	ORPHA : 53035
Kyste du cholédoque / Dilatation kystique congénitale de la voie biliaire principale	ORPHA : 480501
Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides (LPAC)	ORPHA : 69663
Lithiase intrahépatique primitive	ORPHA : 480506
Polykystose hépatique isolée	ORPHA : 2924
Polykystose rénale autosomique récessive	OPRHA : 731
Polykystose rénale autosomique dominante	ORPHA : 732
Syndrome d'Alagille	ORPHA : 52
<b>Maladies inflammatoires des voies biliaires et Hépatite auto-immune</b>	
Cholangite biliaire primitive	ORPHA : 186
Cholangite sclérosante	ORPHA : 447771
Cholangite sclérosante primitive	ORPHA : 171
Cholangite sclérosante à IgG4	ORPHA : 447764
Cholangite sclérosante secondaire	ORPHA : 447774
Cholestase intrahépatique gestationnelle	ORPHA : 69665
Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	ORPHA : 65682
BRIC type 1 (ATP8B1)	ORPHA : 99960
BRIC type 2 (ABCB11)	ORPHA : 99961
Fibrose hépatique congénitale	OPRHA : 485426
Hamartome biliaire multiple	ORPHA : 386
Hépatite auto-immune	ORPHA : 2137
HAI type I	ORPHA : 563576
HAI type II	ORPHA : 563581
HAI type séronégatif	ORPHA : 563589
Kyste du cholédoque / Dilatation kystique congénitale de la voie	ORPHA : 480501
Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides (LPAC)	ORPHA : 69663
Lithiase intrahépatique primitive	ORPHA : 480506

Maladie de Caroli	ORPHA : 53035
Syndrome de Caroli	ORPHA : 480520
Syndrome de chevauchement ou Overlap syndrom	ORPHA : 2137+ ORPHA : 186 Ou ORPHA : 2137 + ORPHA : 171
Syndrome de Dubin-Johnson	ORPHA : 234
Syndrome de Rotor	ORPHA : 3111
<b>Maladies vasculaires du foie</b>	
Cholangiopathie ischémique	ORPHA : à venir
Cœur univentriculaire	ORPHA : 95483
Dilatation sinusoidale / Péliose hépatique idiopathique (lors de quel phénotype	ORPHA : 480524
Dyskératose congénitale	ORPHA : 1775
Fistule portosystémique congénitale / shunt congénitaux	ORPHA : 480531
Hémangioendothéliome épithélioïde	ORPHA : 157791
Maladie de Caroli	ORPHA : 53035
Maladie de Rendu-Osler	ORPHA 774
Maladie vasculaire porto-sinusoidale	OPRHA : 596937
Veinopathie portale oblitérante / Sclérose hépato-portale	ORPHA : 64743
Hyperplasie nodulaire régénérative du foie	OPRHA : 48372
Hypertension portale intra-hépatique non cirrhotique	OPRHA : à venir
Maladie veino-occlusive hépatique / syndrome d'obstruction	ORPHA : 890
Polykystose hépatique isolée	ORPHA : 2924
Syndrome de Budd-Chiari	ORPHA : 131
Thrombose veineuse portale = thrombose portale primitive	ORPHA : 854

## Annexe 2 : Liste des maladies communes aux réseaux de la filière

Maladies communes	AVB-CG	MIVB-HAI	MVF
BRIC	X	X	
Kyste du cholédoque	X	X	
LPAC	X	X	
Lithiase intrahépatique primitive	X	X	
Fibrose hépatique congénitale	X	X	X
Maladie de Caroli	X	X	X
Cholangite ischémique		X	X

### Codage des maladies communes aux réseaux :

- Si le centre est CRMR pour un réseau, répertorier toutes les maladies communes pour le CRMR.
- Répertorier les mineurs dans le réseau AVB-CG.
- Chaque responsable de CCMR choisit dans quel réseau (MVF ou MIVB-H) il veut coder les maladies suivantes : Fibrose hépatique congénitale, Maladie de Caroli et Cholangite ischémique.

→ Les ARC Filfoie demanderont aux responsables de CCMR leurs choix.