

GUIDE DES RÈGLES DE CODAGE BNDMR



MALADIES RARES DU FOIE
DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

FILIÈRE DE SANTÉ

VERSION 2

Mai 2026

SOMMAIRE

Introduction et objectifs	2
1 – La note d'information	3
2 – Définition des niveaux d'assertion du diagnostic au sein de la filière FILFOIE	5
3 – Règles de renseignement du diagnostic : parties obligatoires	9
4 – Codage de la transition enfant-adulte	14
5 – Cas particuliers par maladie	15
Annexe 1 : Liste des maladies rares du foie	20
Annexe 2 : Liste des maladies communes aux réseaux de la filière	24
Annexe 3 : Les principales descriptions cliniques et comorbidités	25
Annexe 4 : Table des illustrations, acronymes	32

INTRODUCTION ET OBJECTIFS



ATRÉSIE DES VOIES BILIAIRES
ET CHOLESTASES GÉNÉTIQUES

RÉSEAU D'EXPERTISE

Atrésie des Voies
Biliaires et Cholestases
Génétiques (**AVB-CG**)



MALADIES INFLAMMATOIRES
DES VOIES BILIAIRES
ET HÉPATITES AUTO-IMMUNES

RÉSEAU D'EXPERTISE

Maladies Inflammatoires
des Voies Biliaires et Hépatites
Auto-Immunes (**MIVB-H**)



MALADIES VASCULAIRES
DU FOIE

RÉSEAU D'EXPERTISE

Maladies Vasculaires
du Foie (**MVF**)

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

L'objectif est d'uniformiser les règles de codage et de remplissage du Set de Données Minimum (SDM) dans BaMaRa en s'adaptant aux maladies des trois réseaux de la filière :

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. La nouvelle version de la note d'information est disponible sur ce lien :

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

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.

NEW

La transcription de l'information du patient

Le professionnel de santé doit renseigner toute opposition du patient à la réutilisation de ses données pour la recherche dans la BNDMR via une case à cocher spécifique (voir figure 1, page suivante).

NB : Même en cas d'opposition, les données restent accessibles dans BaMaRa pour les professionnels de santé, mais ne seront pas utilisées dans l'entrepôt de données de santé (EDS). Elles pourront toutefois servir à des analyses globales pour l'évaluation des politiques de santé publique.

Rappel sur le circuit des données maladies rares :

- BAMARA : logiciel de saisie utilisé par les centres maladies rares pour enregistrer les données des patients.
- BNDMR : dispositif national qui centralise et exploite les données issues de BAMARA à des fins de santé publique, d'études statistiques, de recherche...

Figure 1 :
Non-opposition pour la BNDMR
et consentement pour le partage
des données en Europe

Exercice du droit du patient

☐ Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR

☒ Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) suivant(s)

Sélectionnez le(s) ERN/registre(s) concerné(s)

Sélectionnez le(s) ERN/registre(s) concerné(s) ▼

Annuler Sauvegarder

nt légal) n'a pas donné son	2026	2023
-----------------------------	------	------



Les patients sont désormais considérés, par défaut, comme s'étant opposés à la réutilisation de leurs données dans l'EDS BNDMR. La case 1: « **Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR** » est donc cochée par défaut.

→ Il est donc nécessaire de mettre à jour cette information en décochant cette case, faute de quoi les données du patient ne seront pas traitées.

À ne pas confondre avec la case 2 : « **Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) suivant(s)** ». Ceci concerne le consentement pour le transfert des données de l'entrepôt de données vers les registres européens de l'ERN (**voir figure 1**).

DÉFINITION DES NIVEAUX D'ASSERTION DU DIAGNOSTIC AU SEIN DE LA FILIÈRE FILFOIE

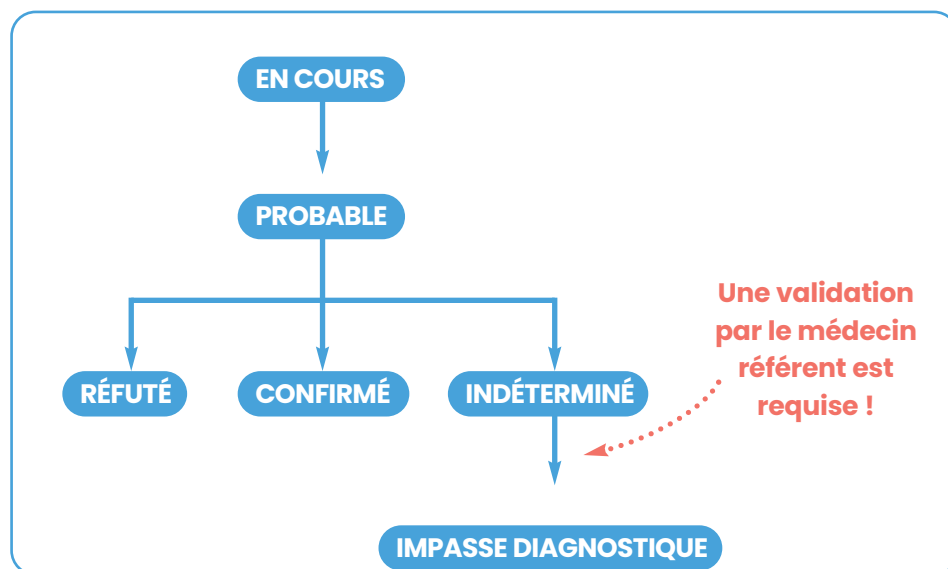


Figure 2 :
Évolution du statut du diagnostic



Pensez à mettre à jour la fiche BaMaRa à chaque réévaluation du statut diagnostic.

En cours

Les signes cliniques et/ou les premiers examens complémentaires évoquent une maladie rare ou un groupe de maladies rares nécessitant une réalisation d'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... 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.**

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.**

NEW

Réfuté

L'hypothèse de la maladie rare a été rejetée après des examens, le patient n'est pas atteint de cette maladie rare.

NEW

Apparenté non porteur

Le patient a un lien de parenté avec un patient malade mais ne porte pas la mutation / l'anomalie.

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.

Indéterminé

Toutes les investigations possibles (tests biologiques, imageries, anatomopathologie, génétiques) ont été réalisées, 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 le traitement d'épreuve de la maladie rare présumée et surveille la réponse au traitement, car celle-ci peut aider à établir le diagnostic.

À ce stade, aucun diagnostic ne doit être renseigné sur Bamara, car il est inconnu. S'il y a une suspicion de maladie rare, il convient de se référer aux statuts appropriés (« probable », « confirmé » ou « réfuté »).

Codage : modifier la fiche du patient et renseigner un statut de diagnostic « indéterminé », puis compléter de manière exhaustive les informations disponibles, en priorité les données cliniques dans le champ « Description clinique ».

Ajouter dans le champ « Commentaires » les descriptions cliniques non disponibles dans la liste déroulante des descriptions cliniques, ainsi que toute information pertinente.

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

Errance diagnostique

L'errance diagnostique = période qui s'étend depuis l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé.

Impasse diagnostique

L'impasse diagnostique = après avoir épuisé toutes les investigations possibles, il reste impossible d'identifier la cause exacte des symptômes.

Code ORPHA Impasse : 616874

NEW

« Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète » : Maladie rare pour laquelle tous les efforts raisonnables ont été mis en œuvre par les experts du domaine afin de déterminer un diagnostic selon les connaissances et moyens diagnostiques disponibles, mais n'ont pas permis de conclure à l'identification d'un concept clinique connu. Dans le contexte du codage, il est recommandé de réserver l'usage de cette entité aux centres d'expertise dédiés aux maladies rares.
(Définition de la BNDMR)

Règle d'utilisation du code au sein de Filfoie

1. Maintien d'un statut diagnostic "indéterminé" au-delà de **deux ans** après le début de la prise en charge dans un centre expert.
2. Investigations réalisées sans obtention d'un diagnostic précis, comprenant :
 - Une évaluation clinique*,
 - Des examens biochimiques*,
 - Des examens d'imagerie*,
 - Une analyse anatomopathologique (obligatoire en pédiatrie),
 - Un test génétique (obligatoire en pédiatrie et fortement recommandé en cas de cholestase inexpliquée),
 - Des explorations fonctionnelles (si pertinent au regard des symptômes).
3. Un dernier contact ou une dernière consultation dans un centre expert datant de **moins d'un an**.

* Examens obligatoires.

RÈGLES DE RENSEIGNEMENT DE LA PARTIE DIAGNOSTIC

Items obligatoires

L'ensemble des champs de l'onglet « Diagnostic » doit être complété de manière exhaustive et rigoureuse.

Toutes les informations disponibles dans le compte-rendu médical doivent être fidèlement reportées dans les champs correspondants.

- Statut actuel du diagnostic (cf. niveaux d'assertion)*
- Nom de la maladie rare (Orphanet) / le sous-type dans la liste déroulante *
- Description clinique *
- Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *

- Moment des premiers signes *
- Dépistage néonatal pour ce diagnostic
- Diagnostic posé par *
- Caractère sporadique ou familial
- Mode de transmission
- Moment du diagnostic clinique *

* Remplissage obligatoire



Toute donnée non renseignée ou incomplète est susceptible d'altérer la qualité, la fiabilité et l'exploitation des données.

Description clinique

Figure 3 : Description clinique

Intérêt de la description phénotypique des cas non confirmés

Pour mieux décrire les manifestations phénotypiques des maladies rares chez les patients ainsi que les comorbidités associées, une liste non exhaustive d'événements cliniques est présentée en **annexe 3** (page 25). Elle permet de caractériser précisément l'état de santé du patient et de mieux refléter la diversité des présentations cliniques.

Ces informations contribuent également à identifier d'éventuelles formes atypiques ou des chevauchements entre les maladies.

Où les remplir ?

Les descriptions cliniques doivent être renseignées dans la rubrique « Description clinique » (**voir figure 3**) à l'aide des listes de classifications disponibles dans les menus déroulants (codes ORPHA, HPO, CIM-10).

NB : Il est important de ne pas se limiter aux propositions existantes si les symptômes observés sont pertinents. Si un événement clinique ne figure pas dans la liste proposée en annexe, il est tout de même utile de le coder.

Cela permettra d'améliorer l'exhaustivité des données cliniques et de proposer la création de nouveaux codes si nécessaire. De plus, cela pourra permettre de mettre en lumière de possibles liens entre les événements cliniques et les maladies rares.

Histoire de la maladie

Toujours renseigner, si possible, l'âge aux premiers signes dans le champ « Moment des premiers signes » (correspondant à l'apparition des premiers symptômes), ainsi que l'âge au diagnostic clinique dans le champ « Moment du diagnostic clinique » (**voir figure 4**).

Moment des premiers signes

- **Aucun signe à ce jour ou porteur sain** : le patient ne présente pas de signes de la maladie.
- **Anténatal** : l'observation des premiers signes a été faite avant la naissance.
- **À la naissance** : l'observation des premiers signes a été faite après la naissance, entre 0 et 1 mois de vie.
- **Postnatal** : l'observation des premiers signes a été faite plus d'un mois après la naissance.

→ Utilisez le calendrier ou le champ textuel (format JJ/MM/AAAA) pour remplir la date d'apparition des premiers signes.

Lorsque la date exacte n'est pas connue, une date de substitution doit être saisie selon les règles suivantes afin de permettre la validation :

- Si seule l'année des premiers signes est connue, saisir une date au 15/06/AAAA (milieu de l'année) ;
- Si le mois et l'année sont connus mais pas le jour exact, saisir une date au 15/MM/AAAA (milieu du mois).

Cette méthode permet d'assurer l'harmonisation des données tout en garantissant la validation des fiches.

→ Si l'historique de la maladie indique que le patient présente des symptômes depuis **quelques années ou depuis plusieurs années** : demander plus de renseignements au médecin référent (date approximative).

- **Inconnu** : moment d'apparition des premiers signes inconnu.



Ces données sont indispensables pour étudier l'errance diagnostique au sein de la filière, ainsi que d'autres études de recherche.

Histoire de la maladie

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *	Absent	Non approprié	Approprié		
Moment des premiers signes *	Aucun signe à ce jour ou porteur sain	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Inconnu
		ans et	mois		aujourd'hui
Moment du diagnostic clinique *	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Postmortem	Inconnu
		ans et	mois		aujourd'hui
Moment du diagnostic génétique *	Anténatal	À la naissance	Postnatal	Postmortem	Inconnu
		ans et	mois		aujourd'hui

Figure 4 : L'âge aux premiers signes

Moment du diagnostic clinique

Item disponible uniquement pour les statuts de diagnostics probable ou confirmé.

- **Aucun signe à ce jour ou porteur sain** : le patient n'est pas diagnostiqué pour la maladie rare.
- **Anténatal** : le diagnostic a été fait avant la naissance.
- **À la naissance** : le diagnostic a été fait après la naissance, entre 0 et 1 mois de vie.
- **Postnatal** : le diagnostic a été fait plus d'un mois après la naissance.
→ Utilisez le calendrier ou le champ textuel (format JJ/MM/AAAA) pour remplir la date du diagnostic.
- **Postmortem** : la confirmation génétique du diagnostic a été faite après le décès du patient.
- **Inconnu** : moment du diagnostic inconnu.

Moment du diagnostic génétique

Cet item apparaît si l'item « Caractérisation génétique du diagnostic » est coché « oui ». Attention à renseigner l'âge du diagnostic génétique ([voir figure 5](#)).

Partie génétique

Caractérisation génétique du diagnostic: Oui, Non, Non approprié

Technique(s) génétique(s) utilisées(s): Technique(s) génétique(s) utilisées(s)

Gènes (HGNC): Gènes (HGNC)

Figure 5 : Détails de l'investigation génétique

→ Après avoir signalé une caractérisation génétique, indiquer la technique utilisée et les mutations dans « Gènes (HGNC) », ([voir figure 5](#)). Puis compléter, si possible, les « **Informations génomiques complémentaires** » via le bouton « + » ([voir figure 6](#)).

Ne coder que les gènes concernés par la mutation pathogène, selon le thésaurus HGNC. Cette information est renseignée dans le DPI du patient après une interprétation génétique et clinique.

Exemple de gène à coder :

ABCG8 Exon 1 c.55G>C p.Asp 19His Hétérozygote

- Dans cet exemple le nom du gène est : ABCG8

INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL)



Figure 6 : Informations génomiques complémentaires

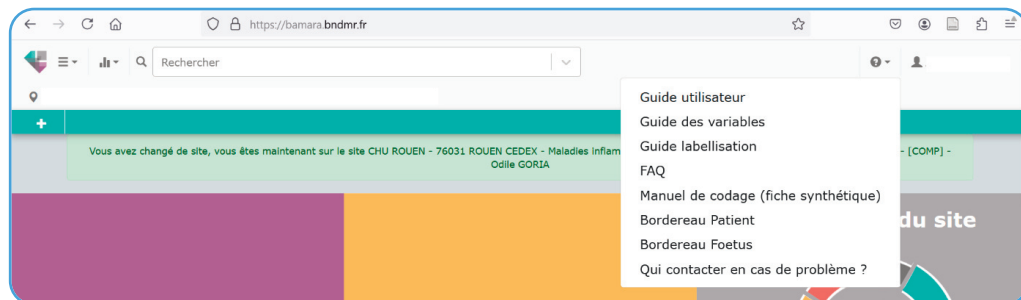


Figure 7 : Documents utiles – BNDMR

→ **Pour plus de renseignements sur les « Informations génomiques complémentaires »,** se référer au guide des variables de la BNDMR, accessible depuis l'application BaMaRa en cliquant sur le point d'interrogation en haut à droite (**voir figure 7**) ou directement via le lien suivant :

https://www.bndmr.fr/variables_bamara/

Cas des maladies sans code ORPHA

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

- 1** – Utiliser des codes : HPO, CIM-10, ORPHA groupe, existants dans le champ « Description clinique »,
- 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.

NB : les maladies de la filière sans code ORPHA sont abordées dans la partie cas particuliers page 15.

CODAGE DE LA TRANSITION ENFANT-ADULTE

Cet item est à coder dans la partie "Activités".

La transition correspond au processus de passage du suivi pédiatrique vers le secteur adulte. Elle concerne généralement les patients entre 14 et 25 ans.

Plusieurs consultations peuvent être codées avec l'objectif « transition » lorsqu'elles sont spécifiquement consacrées à la préparation du passage vers un centre adulte. Ces consultations doivent être clairement identifiées par le médecin dans le DPI ou, à défaut, signalées à l'ARC afin de permettre leur codage dans BaMaRa.

La première consultation abordant la transition doit obligatoirement être renseignée, car elle marque le début du processus de transition (**voir figure 8**).

Règles de codage :

- En pédiatrie : coder la première consultation au cours de laquelle la transition est abordée avec le patient.
- En centre adulte : coder la première consultation du patient dans le centre adulte.
- En cas de consultation conjointe pédiatre/hépatologue adultes : saisir une consultation de transition supplémentaire en mettant dans « contexte » : consultation pluridisciplinaire et dans « objectif » : transition.

The image shows a digital form for coding a medical consultation. It has two main sections: 'Contexte *' and 'Objectif(s) *'. The 'Contexte *' section has a dropdown menu with 'Consultation' selected. The 'Objectif(s) *' section has a dropdown menu with 'Consultation de transition enfant/adulte' selected. Both sections have a small 'x' icon to clear the selection and a downward arrow to open the menu.

Figure 8 : Codage de transition

CAS PARTICULIERS PAR MALADIE

Certains cas de maladies nécessitent un codage particulier. Afin d'assurer un codage précis et adapté, il est recommandé de se rapprocher du médecin référent pour obtenir des précisions sur le type de maladie rare correspondant à la présentation clinique du patient.

Cholangite auto-immune

- 1 - Rentrer le code groupe de la « **cholangite sclérosante** » dans le champ maladie rare (Orphanet) avec le code **ORPHA 447771**.
- 2 - Ajouter dans le champ de la description clinique le code **CIM-10 R69** correspondant à « **causes non connues et non précisées de morbidité** »

Cholangite auto-immune induite par immunothérapie

- 1 - Coder « cholangite sclérosante secondaire » dans le champ maladie rare (Orphanet) avec le code **ORPHA 447774**
- 2 - Renseigner dans le champ commentaire : « Cholangite auto-immune Induite »

Critères de diagnostic du syndrome LPAC

Coder un diagnostic de LPAC confirmé si :

→ Au moins **2 critères majeurs de diagnostic sur 3** sont présents (voir le tableau des critères de diagnostic ci-dessous)

OU

→ **Un critère majeur et 2 critères mineurs** de diagnostic sont présents (voir tableau)

Critères majeurs	Début des symptômes biliaires avant l'âge de 40 ans
	Récidive des symptômes biliaires après cholécystectomie
	Signes échographiques de microlithias (queues de comètes) ou macrolithias intrahépatique
Critères mineurs	Antécédents familiaux de lithias biliaire du sujet jeune (<40 ans)
	Antécédents personnels et familiaux de cholestase gravidique
	Antécédents personnels et familiaux de cholangiocarcinome (pour les patients avec mutation identifiée d'ABCB4)
	Absence de facteurs de risque de lithias biliaire commune : indice de masse corporelle normal, absence d'hypercholestérolémie

Overlap Syndrome

Code ORPHA : 562639

Ce code inclut les Overlap Syndrome (HAI+CSP) / (HAI+CBP), afin de distinguer les deux formes :

1 - Coder « **Syndrome de chevauchement d'hépatite auto-immune avec cirrhose biliaire primitive/cholangite sclérosante primitive** » dans le champ maladie rare (Orphanet) avec le code **ORPHA : 562639**

2 - Puis spécifier dans le champ « Description clinique » la maladie associée à l'hépatite auto-immune :

- Overlap Syndrome (HAI+CBP) → HPO 0002613 primary biliary cirrhosis
- Overlap Syndrome (HAI+CSP) → HPO 0030991 Cholangite sclérosante

Maladie rare (Orphanet)	Syndrome de chevauchement de HAI avec CBP/CSP	X v
Description clinique	Primary biliary cirrhosis	X F

Figure 9 : Codage Overlap syndrome (HAI-CBP)

Maladie rare (Orphanet)	Syndrome de chevauchement de HAI avec CBP/CSP	X v
Description clinique	Sclerosing cholangitis	X F

Figure 10 : Codage overlap syndrome (HAI-CSP)

Cholangite ischémique

→ Une demande de code ORHA est en cours !

→ En attendant le code :

1 - Coder « cholangite sclérosante secondaire » dans le champ maladie rare (Orphanet) avec le code **ORPHA 447774**

2 - Remplir dans le champ commentaire avec « **Cholangite ischémique** »

La cirrhose biliaire

La cirrhose biliaire correspond à un état ou une complication, et non à une maladie rare elle-même. Elle peut avoir des origines variées. Il est essentiel d'identifier la cause, qui déterminera la maladie rare à coder.

→ **Cause auto-immune** : Cholangite biliaire primitive (**ORPHA : 186**) ou Cholangite sclérosante primitive (**ORPHA : 171**)

→ **Cause génétique** : Atrésie des voies biliaires (**ORPHA : 88**) ou Mucoviscidose (atteinte hépatique biliaire= **ORPHA : 586**)

→ **Cause métabolique** : Déficit en alpha-1 antitrypsine (**ORPHA : 60**)

Si la cause n'est pas identifiée, en discuter avec le médecin référent et mettre le statut du diagnostic « en cours », ou « indéterminé » si toutes les investigations ont déjà été effectuées sans résultat.

Les ciliopathies

Les ciliopathies sont un groupe de maladies génétiques rares. Il est important de préciser le type exact de ciliopathie afin d'orienter correctement le codage. Discuter avec le médecin référent afin de coder le bon type de ciliopathie.

Exemples de cas dans le groupe des ciliopathies :

- Fibrose hépatique congénitale → **Code ORPHA : 485426**
- Polykystose hépatique → **Code ORPHA : 2924**
- Maladie de Caroli → **Code ORPHA : 53035**
- Syndrome de Caroli → **Code ORPHA : 480520**

Maladies vasculaires porto-sinusoïdales (MVPS)

Maladie rare (Orphanet) x v

☐ Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation

Description clinique x v

Figure 11 : Codage des MVPS à étiologie non déterminée

Code ORPHA : 596937

Cette maladie inclut la veinopathie portale oblitérante (VPO), l'hyperplasie nodulaire régénérative du foie (HNR) et l'hypertension portale intra-hépatique non cirrhotique. Il est important de coder les sous-types (HNR / VPO / HTP intra-hépatique non cirrhotique) et de ne pas se limiter au code de la MVPS uniquement.

En cas de MVPS d'étiologie indéterminée, renseigner le statut de diagnostic « confirmé »,+ le code ORPHA de la MVPS + le code CIM-10 R69 (causes inconnues et non précisées de morbidité) (**voir figure 11**).

Le diagnostic de MVPS peut être confirmé via la grille de confirmation proposée ci-après :

Grille de confirmation de la MVPS

En cas d'absence de cirrhose sur une biopsie hépatique de 15 mm ou plus au total (dont un fragment de 10 mm) et de critère d'exclusion	Signes d'hypertension portale	Aucun signe d'hypertension portale	0
		Non spécifique	+ 2
		Spécifique	+ 3
	Lésions histologiques de MVPS	Histologie normale	0
		Mineure	+ 2
		Majeure	+ 5
	Condition connue comme associée à la MVPS	Absente	0
		Présente	+ 1
	Cause concomitante de cirrhose	Présente	- 1
		Absente	0

...

...

Vous pouvez également accéder au calcul automatique du score de MVPS sur le site de la filière FilFOIE :

<https://www.filfoie.com/score-diagnostique-maladie-vasculaire-porto-sinusoidale>

Le score s'obtient en sommant les caractéristiques du patient pour chaque critère.

Si le score total est :

- **≤ 2** = Pas de MVPS
- **Compris entre 3 et 4** = MVPS probable

Le diagnostic probable doit inciter à poursuivre les investigations (ex : nouvelle biopsie hépatique, mesure de l'élasticité hépatique, etc.) et orienter le patient vers un centre expert en maladies vasculaires du foie pour un suivi.

- **≥ 5** = MVPS confirmée

Signes spécifiques de l'hypertension portale :

- Hémorragie gastro-intestinale due à des varices gastro-œsophagiennes
- Varices œsophagiennes de moyenne ou grande taille
- Varices gastriques
- Shunt porto-systémique
- Rigidité de la rate > 40 kPa en l'absence de syndrome myéloprolifératif

Signes non spécifiques de l'hypertension portale :

- Ascite clinique
- Petites varices
- Thrombopénie
- Splénomégalie

Un gradient de pression veineuse hépatique ou une mesure directe du gradient de pression portocavale ≥ 10 mmHg constituent des signes spécifiques d'hypertension portale.

Les critères d'exclusion MVPS :

- Syndrome d'Abernethy
- Syndrome de Budd-Chiari ou obstruction du retour veineux hépatique
- Insuffisance cardiaque ou maladie hépatique associée à une cardiopathie congénitale
- Maladie cholestatique
- Fibrose hépatique congénitale
- Maladie de Gaucher
- Amyloïdose hépatique
- Maladie héréditaire de l'hémorragie hématogène
- Hypervitaminose A
- Shunts artério-veineux intra-hépatiques
- Infiltration hépatique par des cellules tumorales
- Péliose hépatique
- Schistosomiase
- Syndrome d'obstruction sinusoidale (SOS) au cours des 6 derniers mois
- SOS après transplantation de cellules souches hématopoïétiques

En cas d'absence de cirrhose sur une biopsie hépatique de 15 mm ou plus au total (dont un fragment de 10 mm) et de critère d'exclusion.

ANNEXE 1

Liste des maladies rares du foie – codes ORPHA

Maladies rares du réseau AVB-CG	Code ORPHANET
ATRÉSIE DES VOIES BILIAIRES ET CHOLESTASES GÉNÉTIQUES (AVB-CG)	
Atrésie des voies biliaires	ORPHA : 30391
Atrésie des voies biliaires avec syndrome de polysplénie	ORPHA : 244283
Cholangite sclérosante néonatale	ORPHA : 480556
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
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



...

...

Maladies rares du réseau AVB-CG	Code ORPHANET
ATRÉSIE DES VOIES BILIAIRES ET CHOLESTASES GÉNÉTIQUES (AVB-CG)	
Déficit en alpha-1-antitrypsine	ORPHA : 60
Déficit en Myosine 5b (PFIC6)	ORPHA : 480491
Ductopénie idiopathique	ORPHA : 480512
Fibrose hépatique congénitale	ORPHA : 485426
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
Maladie de Caroli en pédiatrie	ORPHA : 53035
Polykystose hépatique isolée	ORPHA : 2924
Polykystose rénale autosomique dominante	ORPHA : 732
Polykystose rénale autosomique récessive	ORPHA : 731
Syndrome d'Alagille	ORPHA : 52
Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante = Syndrome NISCH	ORPHA : 59303



Maladies rares du réseau MIVB-H	Code ORPHANET
MALADIES INFLAMMATOIRES DES VOIES BILIAIRES ET HÉPATITE AUTO-IMMUNE (MIVB-H)	
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	ORPHA : 485426
Hamartome biliaire multiple (hamartome hépatique)	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 d'hépatite auto-immune avec cirrhose biliaire primitive/cholangite sclérosante primitive ou Overlap syndrom	ORPHA : 562639 + code HPO CBP ou Cholangite sclérosante
Syndrome de Dubin-Johnson	ORPHA : 234
Syndrome de Rotor	ORPHA : 3111



Maladies rares du réseau MVF	Code ORPHANET
MALADIES VASCULAIRES DU FOIE (MVF)	
Cholangiopathie ischémique	ORPHA : à venir
Cœur univentriculaire	ORPHA : 95483
Dilatation sinusoidale / Péliose hépatique idiopathique	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	ORPHA : 596937
→ Veinopathie portale oblitérante / Sclérose hépato-portale	ORPHA : 64743
→ Hyperplasie nodulaire régénérative du foie	ORPHA : 48372
→ Hypertension portale intra-hépatique non cirrhotique	ORPHA : 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 non cirrhotique = thrombose portale primitive	ORPHA : 854



ANNEXE 2

Liste des maladies communes aux réseaux de la filière

Maladies communes	AVB-CG	MIVB-H	MVF
BRIC	X	X	
KYSTE DU CHOLÉDOQUE	X	X	
LPAC	X	X	
LITHIASSE 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.

→ La personne en charge de la saisie des données devra solliciter les responsables des CCMR afin de connaître leurs choix.

ANNEXE 3

Les principales descriptions cliniques et comorbidités

Ci-dessous, à titre d'exemple, une liste non exhaustive des descriptions cliniques et des comorbidités rencontrées dans les trois réseaux de la filière FILFOIE.

Description phénotypique	Nom principal du phénotype
Alcool	→ Alcoolisme
	→ Cirrhose alcoolique
	→ Hépatite alcoolique
	→ Maladie alcoolique du foie
Anomalie radiologique	Résultats anormaux d'imagerie diagnostique du foie et des voies biliaires
Anomalies immunologiques	Positivité aux anticorps auto-immuns
Ascite	Ascite
Calculs	Cholélithiase
Carcinome hépatocellulaire	Carcinome hépatocellulaire
Cholestase	→ Cholestase
	→ Cholestase intrahépatique
	→ Cholestase extra-hépatique
	→ Maladie cholestatique du foie
	→ Cholestase intrahépatique avec ictère épisodique
	→ Maladie cholestatique du foie néonatale
Cholestase avec ictère	→ Cholestase + Ictère
	→ Cholestase
Circulation veineuse collatérale	Veines collatérales porto-systémiques

...

Description phénotypique	Nom principal du phénotype
Cirrhose	→ Cirrhose
	→ Cirrhose biliaire
	→ Cirrhose alcoolique
	→ Cirrhose macronodulaire
	→ Cirrhose micronodulaire
	→ Cirrhose mixte
	→ Cirrhose du foie, autre et sans précision
	→ Fibrose et cirrhose du foie
Diabète	→ Diabète
	→ Diabète de type 1
	→ Diabète sucré type II
	→ Insuline résistant diabètes
	→ Diabète insipide
	→ Diabète sucré au cours de la grossesse
	→ Diabète sucré de type 2
	→ Diabète sucré de type 2 insulino-traité, sans complication
	→ Diabète sucré au cours de la grossesse, sans précision
Diarrhée	→ Diarrhée
	→ Diarrhée chronique
	→ Diarrhée fonctionnelle
	→ Diarrhée mucoïde sanglante
	→ Diarrhée sanglante
Dilatation biliaire, dilatation des voies biliaires	Intrahepatic bile duct <i>dilatation</i>
Dilatation sinusoidale non zonale	Hepatic <i>sinusoidal dilatation</i>

...

Description phénotypique	Nom principal du phénotype
Douleurs abdominales	→ Douleur abdominale
	→ Douleur abdominale épisodique
	→ Douleur abdominale et pelvienne
	→ Douleur épigastrique
	→ Douleur localisée à la partie supérieure de l'abdomen
	→ Douleurs abdominales irréductibles et autres non précisées
	→ Douleurs abdominales, autres et non précisées
Ductopénie	Hepatic <i>ductopenia</i>
Dysmorphie hépatique	Autres malformations congénitales du foie
Embryotoxon	Embryotoxon
Encéphalopathie	→ Encéphalopathie
	→ Encéphalopathie hépatique
	→ Encéphalopathie hépatique chronique
Erythrose palmoplantaire	Erythrose palmoplantaire
Fatigue	→ Fatigue
	→ Asthénie
	→ Fatigue chronique
	→ Myasthénie
	→ Neurasthénie
Fibrose	→ Fibrose hépatique
	→ Fibrose et cirrhose du foie
	→ Fibrose hépatique avec sclérose hépatique
Hémorragie sur rupture de varices	Varices œsophagiennes hémorragiques

...

Description phénotypique	Nom principal du phénotype
Hépatite	→ Hépatite
	→ Hépatite aiguë
	→ Hépatite chronique
Hépatite médicamenteuse	→ Maladie toxique du foie avec hépatite aiguë
	→ Maladie toxique du foie avec hépatite chronique
	→ Maladie toxique du foie avec hépatite, non classée ailleurs
Hépatite virale	→ Hépatite virale
	→ Hépatite aiguë A
	→ Hépatite aiguë E
	→ Hépatite virale subaiguë progressive
	→ Hépatite virale chronique B avec agent Delta
	→ Hépatite virale chronique B sans agent Delta
	→ Hépatite virale chronique C
Hépatomégalie	→ Hépatomégalie
	→ Hépatomégalie avec splénomégalie, non classées ailleurs
	→ Hépatomégalie et splénomégalie, non classées ailleurs
	→ Hépatomégalie, non classée ailleurs
	→ Hépatosplénomégalie
Hépatosplénomégalie	Hépatosplénomégalie
Hippocratisme digital	Hippocratisme digital
Histologie Prolifération ductulaire	Bile duct proliferation
Hypertension artérielle	→ Arterial hypertension
	→ Hypertension artérielle pulmonaire
	→ Hypertension artérielle systolique

...

Description phénotypique	Nom principal du phénotype
Hypertension portale	→ Hypertension portale
	→ Hypertension portale extra-hépatique
	→ Idiopathic non cirrhotic portal hypertension
Hypoglycémie	Hypoglycaemia
Ictère	→ Ictère
	→ Ictère conjonctival
	→ Ictère intermittent
	→ Ictère néonatal prolongé
	→ Ictère néonatal, sans précision
	→ Cholestase intra-hépatique avec ictère épisodique
	→ Hyperbilirubinémie, avec mention d'ictère, non classée ailleurs
Immunodépression par le VIH	→ Syndrome d'infection aiguë par VIH
	→ Maladie par VIH à l'origine d'autres états précisés
	→ Maladie par VIH à l'origine d'anomalies hématologiques et immunologiques non classés ailleurs
	→ Infection asymptomatique par le virus de l'immunodéficience humaine
	→ VIH, sans précision
Insuffisance hépatique aiguë et subaiguë	Insuffisance hépatique aiguë et subaiguë
Insuffisance hépatique chronique	Insuffisance hépatique chronique
Insuffisance hépatocellulaire	Insuffisance hépatique
Ischémie mésentérique	Ischémie mésentérique
Lithiase biliaire	Cholélithiase
Nausées/Vomissements	→ Nausée
	→ Nausées et vomissements
	→ Vomissement
	→ Vomissement épisodique

...

Description phénotypique	Nom principal du phénotype
Obésité	→ Obésité
	→ Autres obésités de l'adulte avec IMC égal ou supérieur à 50 kg/m ²
	→ Obésité due à un excès calorique de l'adulte avec IMC égal ou supérieur à 50 kg/m ²
	→ Obésité et surpoids
Présence d'immunodépression	→ Greffe de foie
	→ Statut <i>post organ transplantation</i>
	→ Autres greffes d'organes et de tissus
	→ Déficit immunitaire combiné sévère
	→ Immunodéficience
Prurit	→ Déficit immunitaire, sans précision
	→ Prurit
	→ Prurit anal
	→ Prurit de la main
	→ Prurit du pied
	→ Prurit, sans précision
Retard de croissance	→ Autres prurits
	→ Retard de croissance
	→ Anomalie des voies biliaires
Signes histologiques non spécifiques de la MVPS : Modification de l'architecture	→ Anomalie de la morphologie du parenchyme hépatique :
	→ Ascite clinique
	→ Petites varices
	→ Nombre de plaquettes basse
	→ Splénomégalie

...

Description phénotypique	Nom principal du phénotype
Splénomégalie	→ Splénomégalie
	→ Splénomégalie fluctuante
	→ Hépatomégalie avec splénomégalie, non classées ailleurs
	→ Hépatomégalie et splénomégalie, non classées ailleurs
	→ Hépatosplénomégalie
Stéatose	→ Stéatose hépatique
	→ Stéatose hépatique aiguë
	→ Stéatose hépatique diffuse
	→ Stéatose hépatique macro-vésiculaire
	→ Stéatose hépatique micro-vésiculaire
Sténose artère pulmonaire	Sténose de l'artère pulmonaire
Sténose biliaire, sténose des voies biliaires	Résultats anormaux d'imagerie diagnostique du foie et des voies biliaires
Tests hépatiques	Résultat anormal des examens chimiques du sang, sans précision
Thrombose	→ Thrombose veineuse
	→ Thrombose veineuse profonde
	→ Thrombose veineuse profonde récurrente
Transaminases	→ Élévation des transaminases hépatiques
	→ <i>Abnormal circulating hepatic transaminase concentration</i>
Valeurs anormales de bilirubine	→ Bilirubine totale augmentée
	→ Hyperbilirubinémie néonatale
	→ Hyperbilirubinémie néonatale non conjuguée
Varices œsophagiennes	→ Varices œsophagiennes
	→ Varices œsophagiennes hémorragiques
Vertèbres en aile de papillon	→ Vertèbres en aile de papillon
	→ Arc vertébral en aile de papillon
Xanthome	Xanthoma

ANNEXE 4

Table des illustrations

Figure 1 : Non-opposition pour la BNDMR et consentement pour le partage des données en Europe	4
Figure 2 : Évolution du statut du diagnostic	5
Figure 3 : Description clinique	10
Figure 4 : L'âge aux premiers signes	11
Figure 5 : Détails de l'investigation génétique ..	12
Figure 6 : Informations génomiques complémentaires	12
Figure 7 : Document utiles de la BNDMR (Guide des variables)	13
Figure 8 : Codage de transition	14
Figure 9 : Codage Overlap syndrome (HAI-CBP)	16
Figure 10 : Codage overlap syndrome (HAI-CSP)	16
Figure 11 : Codage des MVPS à étiologie non déterminée	18

Les acronymes

- **ARC**, Attaché de recherche clinique
- **AVB-CG**, Atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques
- **BNDMR**, Banque nationale de données maladies rares
- **BRIC**, Benign recurrent intrahepatic cholestasis
- **CBP**, Cholangite biliaire primitive
- **CIM-10**, Classification internationale des maladies, 10^e révision
- **CRM**, Centre de référence pour les maladies rares
- **CSP**, Cholangite sclérosante primitive
- **DPI**, Dossier patient informatisé
- **DSAB**, Déficit congénital de synthèse des acides biliaires
- **EDS**, Entrepôt de données de santé
- **ERN**, Réseaux de de référence européens (European reference network)
- **HAI**, Hépatite auto-immune
- **HGNC**, Comité de nomenclature des gènes de HUGO (HUGO gene nomenclature committee)
- **HNR**, Hyperplasie nodulaire régénérative du foie
- **HPO**, Human phenotype ontology
- **HTP**, Hypertension portale
- **LPAC**, Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides
- **MIVB-H**, Maladies inflammatoires des voies biliaires et hépatite auto-immune
- **MVF**, Maladies vasculaires du foie
- **MVO**, Maladie veino-occlusive
- **MVPS**, Maladie vasculaire porto-sinusoïdale
- **PFIC**, Cholestase intrahépatique familiale progressive (Progressive familial intrahepatic cholestasis)
- **PNDs**, Protocoles nationaux de diagnostic et de soins
- **PSVD**, Maladie vasculaire porto-sinusoïdale (Porto-sinusoidal vascular disease)
- **SDM**, Set de données minimum
- **SOS**, Syndrome d'obstruction sinusoïdale, anciennement appelé maladie veino-occlusive
- **Syndrome NISCH**, Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante
- **VPO**, Veinopathie portale oblitérante