

Instructions pour le codage des cas de maladies rares en France

dans les Dossiers patients informatisés et/ou dans BaMaRa

Qui coder (quels patients) ?

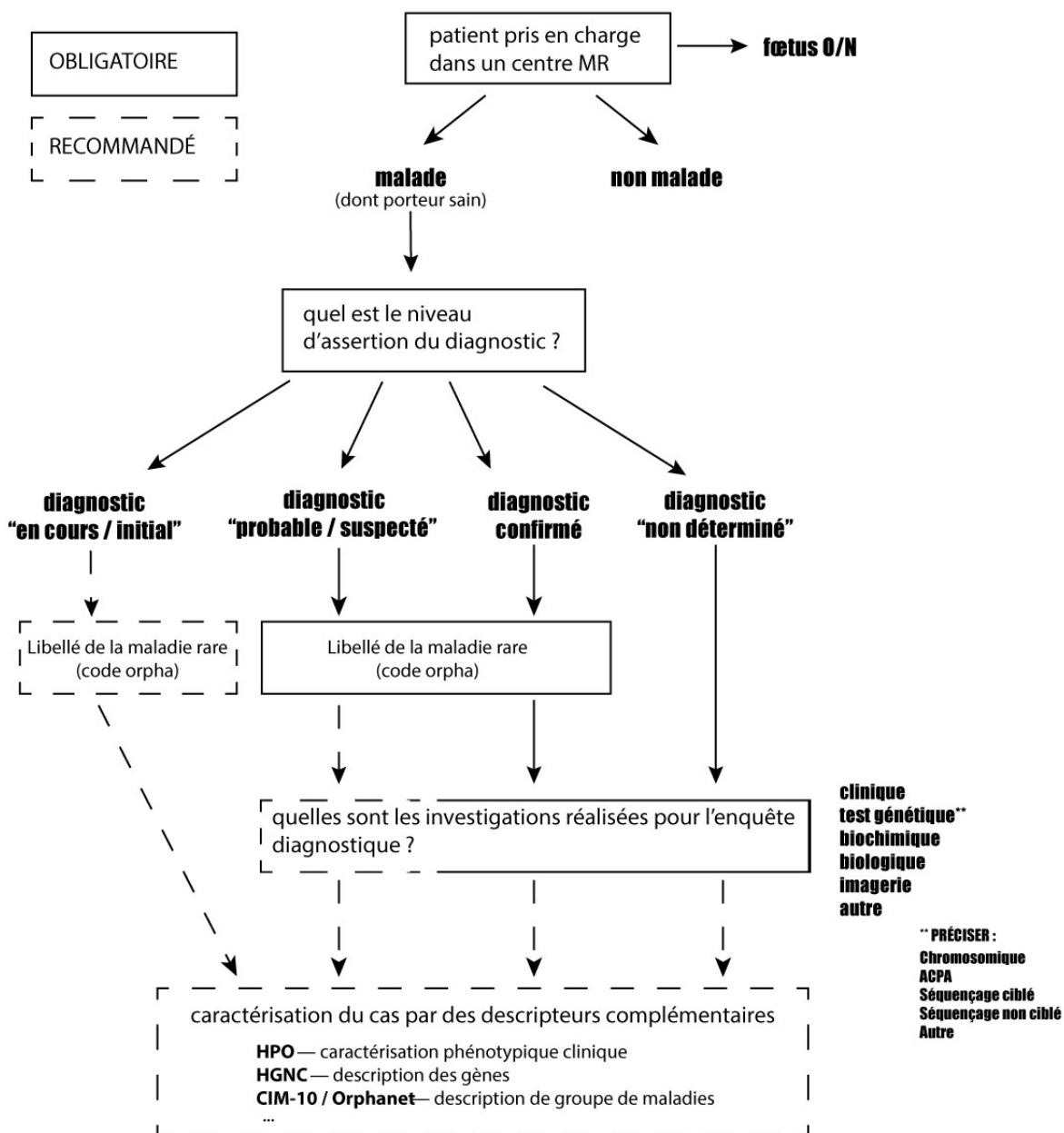
Tout patient pris en charge dans le centre MR. *Bien distinguer activité du service et activité du centre MR.*

Dans le cadre de l'activité de conseil génétique, le sujet de la prise en charge peut être un fœtus. Dans ce cas, le cas doit bien être identifié comme distinct du dossier de la mère (si l'outil de saisie le permet).

La caractérisation des cas lors d'une activité de télé-expertise est pour le moment en dehors du dispositif.

Quoi coder (quelles données) ?

Les données à recueillir pour les patients malades ont été définies par le Set de Données Minimum Maladies Rares (SDM-MR). Cette fiche vous présente les données à recueillir pour les items 9 (diagnostic) et 10 (confirmation du diagnostic) du SDM-MR.



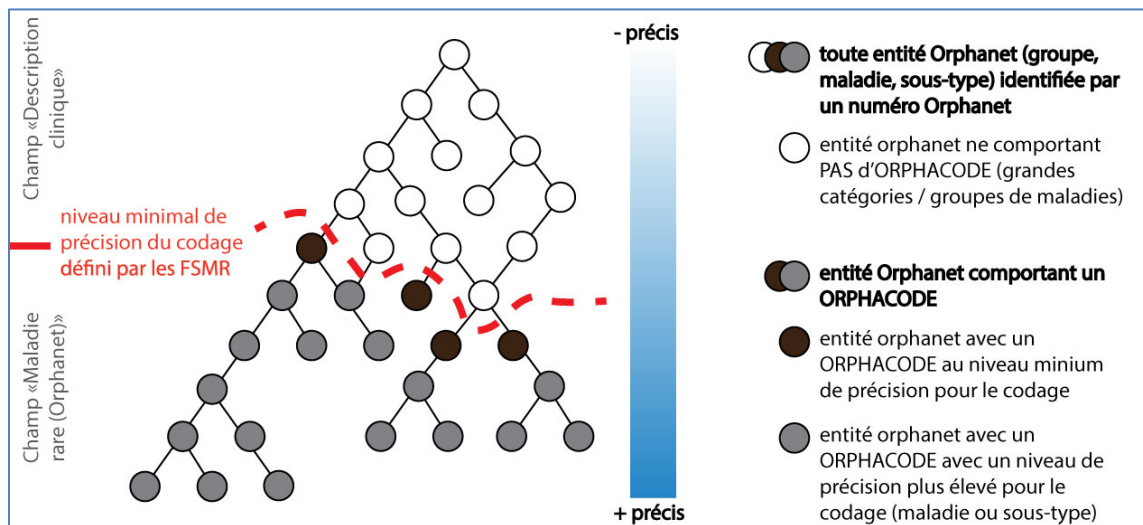
L'évolution du diagnostic (niveau d'assertion)

- **En cours/initial** : Le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu. Le niveau de confiance est nul ou très faible.
- **Probable/suspecté** : 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.
- **Confirmé*** : Le diagnostic posé a été confirmé. Dans ce cas, la méthode de confirmation doit obligatoirement être renseignée.
- **Non déterminé** : Le médecin suspecte une maladie rare, mais il ne peut pas y associer d'entité diagnostique précise. Cela peut être dû à l'absence (ou l'indisponibilité) d'examens diagnostiques, ou à des examens non contributifs. Les investigations sont terminées ou impossibles à réaliser. Dans tous les cas, ces investigations n'ont pas permis de situer le diagnostic parmi les codes Orpha. Des descripteurs complémentaires pourront être utilisés afin de situer le cas sur le plan phénotypique ou génotypique.

*Pour une maladie génétique dont le diagnostic repose sur la mise en évidence d'une mutation, la méthode de confirmation de référence implique un test génétique. Lorsqu'un diagnostic est confirmé par une méthode donnée, cela signifie que du point de vue médical, la méthode en question est suffisante pour affirmer le diagnostic.

Le diagnostic de la maladie rare (niveau minimal)

Le diagnostic de maladie rare, pour les statuts différents de « non déterminé » ou « en cours » doit être décrit par un code Orpha. La liste des codes (et libellés associés) est définie par les filières sur la base de propositions d'Orphanet.



Des fonctionnalités de recherche des maladies via les libellés ou les codes Orpha sont directement intégrés dans votre outil de saisie des données (DPI ou BaMaRa).

Les descripteurs complémentaires

L'utilisation de ces descripteurs complémentaires n'est pas obligatoire, elle est néanmoins recommandée pour les cas de diagnostic « non déterminé » ou en cas de forme atypique de maladie rare (sous réserve de la possibilité d'utilisation de ces descripteurs complémentaires au sein des dossiers patients informatisés).

	diagnostic "en cours / initial"	diagnostic "probable / suspecté"	diagnostic confirmé	diagnostic "non déterminé"
diagnostic [ORPHACODE]	○	●	●	—
investigations réalisées	□	□	■	■
phénotype	△	△	△	△
gène (HGNC)	⬠	⬠	⬠	⬠

