



2^{ème} Journée Nationale de la Filière TETECOUCO

Vendredi 29 Septembre 2017

Pour un codage TETECOUCO facile

Myriam de Chalendar, PhD

Chargée de mission coordinatrice

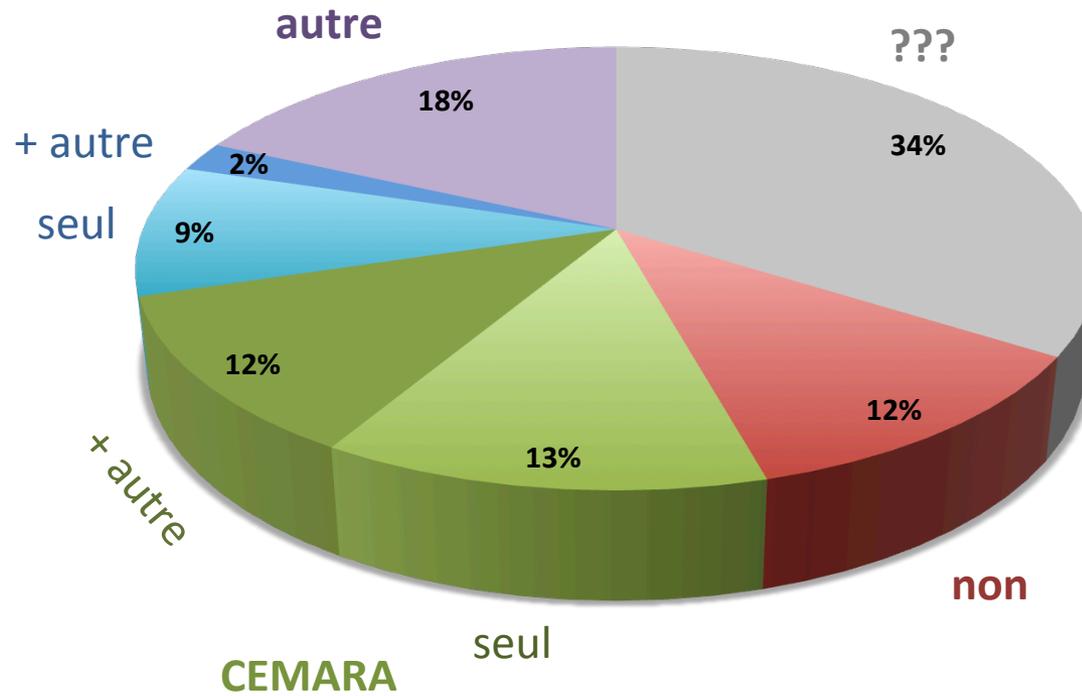
Référente thesaurus

Pour plus d'informations

contact.tetecou@aphp.fr

www.tetecou.fr

[D4]/Phenodent



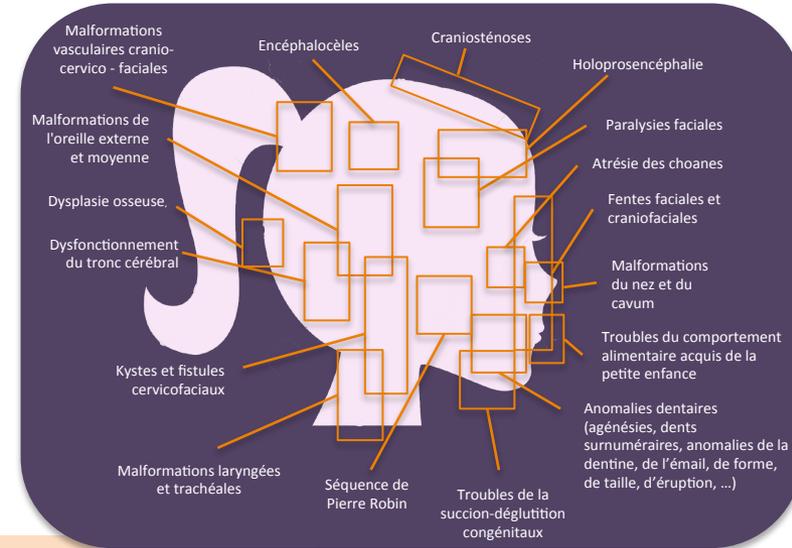
CEMARA



THESAURUS

liste organisée des diagnostics
(malformations / syndromes)

> 2 100 entités cliniques
> 1 500 malformations / syndromes
25 % des maladies rares d'Orphanet



ORPHA156237	Groupe de phénomènes	Syndrome ou malformation associés à des malformations de la tête et du cou
ORPHA139036	Groupe de phénomènes	Syndrome des arcs branchiaux ou syndrome oro-acral
ORPHA155896	Groupe de phénomènes	Dysplasie oto-mandibulaire
ORPHA141132	Groupe de phénomènes	Spectre oculo-auriculo-vertébral
ORPHA374	Syndrome malformatif	Syndrome de Goldenhar
ORPHA137888	Syndrome malformatif	Syndrome auriculo-condyilaire
ORPHA141136	Syndrome malformatif	Microsomie hémifaciale
ORPHA155899	Groupe de phénomènes	Dysostose mandibulo-faciale
ORPHA861	Syndrome malformatif	Syndrome de Treacher-Collins
ORPHA950	Syndrome malformatif	Acrodysostose
ORPHA280651	Syndrome malformatif	Acrodysostose avec résistance multiple aux hormones
ORPHA357158	Syndrome malformatif	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macroblépharon-macrostomie
ORPHA443995	Syndrome malformatif	Dysostose mandibulo-faciale avec alopécie
ORPHA1131	Syndrome malformatif	Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X
ORPHA79113	Syndrome malformatif	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale - microcéphalie

Administratif

Rapport d'activité (file active)

Dossier de labellisation

Santé publique

Epidémiologie

Parcours de soins

Besoins en soins

Clinique

Expertise

Scientifique

Travaux de recherche

Publications

MALADIE	MAFACE	MALO	SPRATON	O'RARES	CRANIOST
amélogénèse imparfaite				X	
dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral			X		
diastème laryngé		X	X		
craniosténose isolée	X				X
odontodysplasie régionale	X			X	
neurofibromatoses	X	X			X
dysostose cléido-crânienne	X	X		X	X
malformations vasculaires (capillaires, artérielles, veineuses, lymphatiques, mixtes)	X	X	X		
syndromes de Pierre Robin	X	X	X	X	
syndrome de Goldenhar	X	X	X	X	X
délétion 22q11	X	X	X	X	X
fentes faciales et craniofaciales	X	X	X	X	X
dysplasies osseuses primaires	X	X	X	X	X
syndrome de Stickler	X	X	X	X	X
craniofaciosténoses	X	X	X	X	X
syndromes d'Ehlers-Danlos	X	X	X	X	

 Point d'entrée dans le parcours de soins

 Prise en charge au cours du parcours de soins

➤ Aujourd'hui :

◆ procédures CEMARA :

- MAFACE ✓
- MALO ✓
- SPRATON ✓
- CRANIOST ✗

◆ procédure [D4]/Phenodent O-Rares ✓

➤ Demain :

- diffusion des procédures aux réseaux CRM/R/CCMR
adaptation en fonction de votre organisation
- désignation d'un référent BaMaRa dans chaque centre
- aide de votre CHU
- référent de la plateforme de la Filière

 CRMR MAFACE Necker - Enfants Malades	BORDEREAU CEMARA PATIENT MALADE	Date de création : 01/01/2009	Date de révision : 22/05/2013
		F/D/09/MAX/ILLOIC/EMARAT/c	Page 1

ETAT CIVIL DU PATIENT

Coller ici l'étiquette Identification Patient*	Coller ici l'étiquette Coordonnées Patient*	LIEU DE NAISSANCE* Commune & code postal ----- ou pays (si étranger)* -----
---	--	---

ACTIVITE

ANNEE DE 1ère CONSULTATION DANS LE CENTRE *	PRATICIEN* <small>TAMPON DU PRATICIEN</small>	DATE D'ACTIVITE* <small>en JJMM/AAAA</small>
PATIENT ADRESSE AU CENTRE PAR*	OBJECTIFS* <i>(Cocher 1 ou plusieurs cases)</i>	CONTEXTE*
<input type="checkbox"/> Pédiatre de ville <input type="checkbox"/> Pédiatre Hospitalier <input type="checkbox"/> Généraliste <input type="checkbox"/> Venu de lui-même <input type="checkbox"/> Association de Patients <input type="checkbox"/> Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDP)	<input type="checkbox"/> Gynéco-Obstétricien <input type="checkbox"/> Généticien <input type="checkbox"/> Autre spécialiste de ville <input type="checkbox"/> Autre spécialiste hospitalier <input type="checkbox"/> Centre de prise en charge <input type="checkbox"/> Protocole recherche	<input type="checkbox"/> Consultation <input type="checkbox"/> Consultation pluridisciplinaire <input type="checkbox"/> Hospitalisation traditionnelle <input type="checkbox"/> Hospitalisation en HDJ <input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consultation <input type="checkbox"/> Avis d'expertise sur dossier (staff) <input type="checkbox"/> Avis en salle (dans un autre service) <input type="checkbox"/> Téléconsultation (mail, téléphone)

DONNEES ANTENATALES & NEONATALES

Anomalie Diagnostiquée en Anténatale	Examen effectué	Anomalie détectée	Naissance à terme
<input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non A quel terme _____ en SA	<input type="checkbox"/> Echographie <input type="checkbox"/> Scanner <input type="checkbox"/> IRM <input type="checkbox"/> Biopsie de trophoblaste <input type="checkbox"/> Amniocentèse <input type="checkbox"/> Cordocentèse <input type="checkbox"/> Autre _____	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non A quel terme _____ en SA Taille (cm) _____ Poids (kg) _____ PC (cm) _____

DIAGNOSTIC 1

Age du patient aux 1ers signes*	Diagnostic à l'entrée* dans le Centre	Libellé ou Numéro du Diagnostic* (cf. Thesaurus Orphanet)	Etat Diagnostic*	ATCD Familiaux*
<input type="radio"/> En anténatal <input type="radio"/> A la naissance <input type="radio"/> A l'âge de _____	<input type="radio"/> Absent <input type="radio"/> Non approprié <input type="radio"/> Approprié		<input type="radio"/> Confirmé <input type="radio"/> Probable <input type="radio"/> Non déterminé <input type="radio"/> Non classable	<input type="radio"/> Cas sporadique <input type="radio"/> Cas familial <i>Si cas familial déjà pris en charge par le Centre, indiquer le nom du patient : -----</i>

DIAGNOSTIC 2

Age du patient aux 1ers signes*	Diagnostic à l'entrée* dans le Centre	Libellé ou Numéro du Diagnostic* (cf. Thesaurus Orphanet)	Etat Diagnostic*	ATCD Familiaux*
<input type="radio"/> En anténatal <input type="radio"/> A la naissance <input type="radio"/> A l'âge de _____	<input type="radio"/> Absent <input type="radio"/> Non approprié <input type="radio"/> Approprié		<input type="radio"/> Confirmé <input type="radio"/> Probable <input type="radio"/> Non déterminé <input type="radio"/> Non classable	<input type="radio"/> Cas sporadique <input type="radio"/> Cas familial <i>Si cas familial déjà pris en charge par le Centre, indiquer le nom du patient : -----</i>

Rédacteurs : Dr Galliani, Pr Vazquez

 Necker ENFANTS MALADES HOSPITAL UNIVERSITAIRES	BORDEREAU CEMARA SAISIE ACTIVITE DIAGNOSTIC COMPLEMENTAIRE	Date de création : 01/01/2009	Date de révision : 15/01/2013
		F/D/09/MAX/ILLOIC/EMARAT/c	Page 1/1

ETAT CIVIL DU PATIENT

Coller ici l'étiquette Identification Patient*	Coller ici l'étiquette Coordonnées Patient*	LIEU DE NAISSANCE* Commune & code postal ----- ou pays (si étranger)* -----
---	--	---

ACTIVITE

PRATICIEN* <small>TAMPON DU PRATICIEN</small>	DATE D'ACTIVITE* <small>en JJMM/AAAA</small>
OBJECTIFS* <i>(Cocher 1 ou plusieurs cases)</i>	CONTEXTE*
<input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Prise en charge <input type="checkbox"/> Prise en charge en urgence <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Acte médical ou chirurgical <input type="checkbox"/> Protocole recherche	<input type="radio"/> Consultation <input type="radio"/> Consultation pluridisciplinaire <input type="radio"/> Hospitalisation traditionnelle <input type="radio"/> Hospitalisation en HDJ <input type="radio"/> Avis sur dossier en consultation <input type="radio"/> Avis d'expertise sur dossier (staff) <input type="radio"/> Avis en salle (dans un autre service) <input type="radio"/> Téléconsultation (mail, téléphone)

Si un diagnostic complémentaire est nécessaire, remplir ci-dessous :

DIAGNOSTIC

Age du patient aux 1ers signes*	Diagnostic à l'entrée* dans le Centre	Libellé ou Numéro du Diagnostic* (cf. Thesaurus Orphanet)	Etat Diagnostic*	ATCD Familiaux*
<input type="radio"/> En anténatal <input type="radio"/> A la naissance <input type="radio"/> A l'âge de _____	<input type="radio"/> Absent <input type="radio"/> Non approprié <input type="radio"/> Approprié		<input type="radio"/> Confirmé <input type="radio"/> Probable <input type="radio"/> Non déterminé <input type="radio"/> Non classable	<input type="radio"/> Cas sporadique <input type="radio"/> Cas familial <i>Si cas familial déjà pris en charge par le Centre, indiquer le nom du patient : -----</i>

bordereau MAFACE - nouveau patient

bordereau MAFACE - suivi

**CENTRE DE REFERENCE
DES MALFORMATIONS
DE LA FACE ET DE LA CAVITE BUCCALE**



Hôpital NECKER-ENFANTS MALADES

THESAURUS CEMARA

Principales pathologies
prises en charge dans le CRMR

**Document réservé
pour le codage des praticiens**

- Anomalies vasculaires page 1
- Fentes labiopalatines et Fentes faciales pages 1-2
- Malformations faciales hors Fente pages 2-3
- Syndromes associés aux malformations pages 3-4
- Dysplasies tissulaires congénitales (dont naevus géant) page 5
- Tumeurs malformatives page 5

MPV/JBLEG – 08 0
corrections MDC – 13 0

Anomalies vasculaires	
68419	[Angiome et malformation vasculaire] → à n'utiliser que si pas de terme plus précis
156230	[Artério-veineuse faciale, malformation] → à n'utiliser que si pas de terme plus précis
141171	Arterio-veineuse du maxillaire, malformation
141168	Arterio-veineuse fronto-nasale, malformation
141174	Arterio-veineuse mandibulaire, malformation
1059	Angiomatose cutanée et digestive ou Bean, syndrome de
53721	Cobb, syndrome de ou Angiomatose cutanéoméningo-spinale (SAMS 1-31)
2122	Hémangioendothéliome kaposiforme
211277	Hémangiolymphangiome ou Lymphangiome mixte
2124	Hémangiomes faciaux - pseudocicatrice sus-ombilicale
141179	Hémangiome non involutif, congénital (NICH)
141184	Hémangiome rapidement involutif, congénital (RICH)
1063	Angiome en touffes ou Kasabach-Merritt, syndrome de ou Angioblastome de Nakagawa
2346	Klippel-Trenaunay, syndrome de ou Angio-ostéohypertrophique, syndrome
2415	Lymphangiome → à n'utiliser que si pas de terme plus précis
137923	Lymphangiome cervico-facial
141209	Lymphangiome diffus
79489	Lymphangiome kystique
2451	Malformations veineuses mucocutanées
42775	PHACE syndrome ou Pascual Castroviejo syndrome de
83628	PELVIS, syndrome de
774	Rendu-Osler, maladie de
3205	Sturge-Weber, syndrome de

Fentes labio-palatines et Fentes faciales	
1991	Fente labiale isolée
141291	Fente labio-alvéolaire isolée
141291 +	Fente labio-palatine totale (fente labio-alvéolaire + fente vélo-palatine complète)
2014	
Fente du palais	
99772	Fente vélaire isolée
2014	Fente vélo-palatine isolée
155878	Fente palatine submuqueuse isolée

thesaurus CEMARA (codage)
MAFACE Necker

- ◆ Le référent BaMaRa de votre CHU

- ◆ Le référent médical bases de données de votre CRMR :
 - CRANIOST Dr Giovanna Paternoster
 - MAFACE Dr Eva Galliani
 - MALO Pr Nicolas Leboulanger
 - O-Rares Pr Agnès Bloch-Zupan / Dr Muriel De la Dure-Molla
 - SPRATON Dr Christel Chalouhi

- ◆ Le référent de la Filière
 Madeleine Daniel madeleine.daniel@aphp.fr

- ◆ L'équipe de la BNDMR