FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES TeteCou
MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS

BaMaRa

Pierre Robin
Troubles de succion - déglution congénitaux
SPRATON

Guide de codage BaMaRa

SPRATON

Centre de Référence Maladies Rares des Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux

Mise à jour : le 4 février 2021

Rédaction : Dr Christel Chalouhi, Myriam de Chalendar
Validation : Pr Véronique Abadie

Sommaire

Bonnes pratiques de codage 5
Statut actuel du diagnostic 7
Type d'investigation(s) réalisée(s) 7
Diagnostic : Maladie rare (Orphanet) 8
Description clinique 9
Signes atypiques 11
Syndromes de Pierre Robin 13
Séquence de Pierre Robin isolée 15
Syndrome connu avec séquence de Pierre Robin 17
Séquence de Pierre Robin associée, sans diagnostic syndromique connu 19
Diagramme de codage 21
Troubles de succion-déglutition congénitaux (hors Pierre Robin) 23
TSD syndromiques 25
TSD dans le cadre d'une association malformative 29
TSD dans le cadre d'une anomalie chromosomique identifiée non répertoriée sous un nom de syndrome (non délétion 22q11.2, Klinefelter, Turner, …) 31
TSD dans le cadre d'une pathologie neurologique a priori non syndromique 33
IRM contributive et malformation/lésion répertoriée dans BaMaRa 33
IRM contributive mais malformation/lésion non répertoriée dans BaMaRa 33
IRM non contributive 34
Thesaurus 35
Principaux diagnostics SPRATON 37
Principaux signes cliniques SPRATON 39

Bonnes pratiques de codage

Statut actuel du diagnostic

Le diagnostic est considéré comme :

- **en cours** : le diagnostic est en phase précoce d'investigation. Aucune pathologie n'est suspectée, ou avec un degré de certitude très faible.

- **probable** : un diagnostic est fortement suspecté, mais l'évolution de l'enfant et/ou des examens complémentaires sont nécessaires pour le confirmer.

- **confirmé** : le diagnostic a été confirmé par une méthode à préciser. En fonction des pathologies, l'examen permettant de confirmer le diagnostic diffère (clinique, imagerie, génétique).

- **indéterminé** : l'ensemble des investigations réalisées (clinique, imagerie, génétique jusqu'à l'exome) n'ont pas permis de poser un diagnostic. Le patient est actuellement en impasse diagnostique.

A chaque activité, faire évoluer le statut du diagnostic en fonction de la clinique et des résultats des examens réalisés.

Type d'investigation(s) réalisée(s)

Les investigations renseignées peuvent être :

- clinique
- biochimique
- biologique
- imagerie
- explorations fonctionnelles
- anatomopathologie
- génétique : chromosomique (caryotype, FISH), ACPA (CGH-Array), séquençage ciblé (un seul gène, panel), séquençage non ciblé (mendéliome, exome, génome)

➔ si le diagnostic est en cours : coder les examens réalisés
➔ si le diagnostic est probable : coder les examens réalisés
➔ si le diagnostic est confirmé : coder uniquement l'examen confirmant le diagnostic
➔ si le diagnostic est indéterminé : coder uniquement l'examen génétique le plus pointu réalisé

Diagnostic : Maladie rare (Orphanet)

- Lorsque le patient présente une malformation rare isolée, le diagnostic est la malformation.

- Lorsque le patient présente une ou plusieurs malformations dans le contexte d'un syndrome connu, le diagnostic est le nom du syndrome. Les différents signes cliniques et malformations pertinents sont renseignés dans la description clinique. Des signes atypiques peuvent être ajoutés.

- Lorsque le patient présente une association d'une ou plusieurs malformations et/ou signes cliniques dans un contexte non identifié (forme associée), il ne doit pas être renseigné de diagnostic. Tous les signes cliniques et malformations sont renseignés dans la description clinique, sans aucun signe atypique.

Il est préférable de ne pas créer plusieurs diagnostics pour un même patient lorsqu'il présente plusieurs malformations ou signes cliniques. Ceux-ci doivent être renseignés dans la description clinique d'un même diagnostic.

Si le libellé du diagnostic n'est pas répertorié dans BaMaRa, le champ « diagnostic » doit être laissé vide. Complétez uniquement la description clinique et les éventuels gène(s) et informations génétiques complémentaires. Vous pouvez indiquer le nom du diagnostic dans le champ « commentaires ».
Le répertoire des diagnostics est périodiquement actualisé, et vous pourrez l'ajouter ultérieurement.

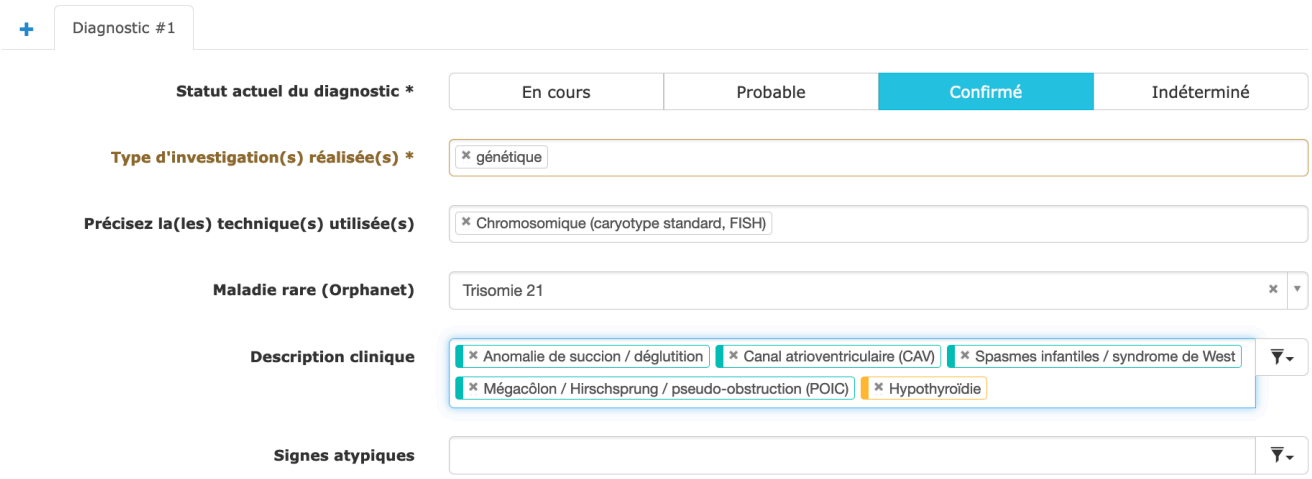
Description clinique

Pour la description clinique des patients, ne pas coder systématiquement tous les signes cliniques inhérents au diagnostic, mais coder :

- **les signes cliniques pertinents pouvant expliquer la prise en charge** dans le Centre Maladies Rares

  exemple : l'anomalie de succion-déglutition dans la trisomie 21.

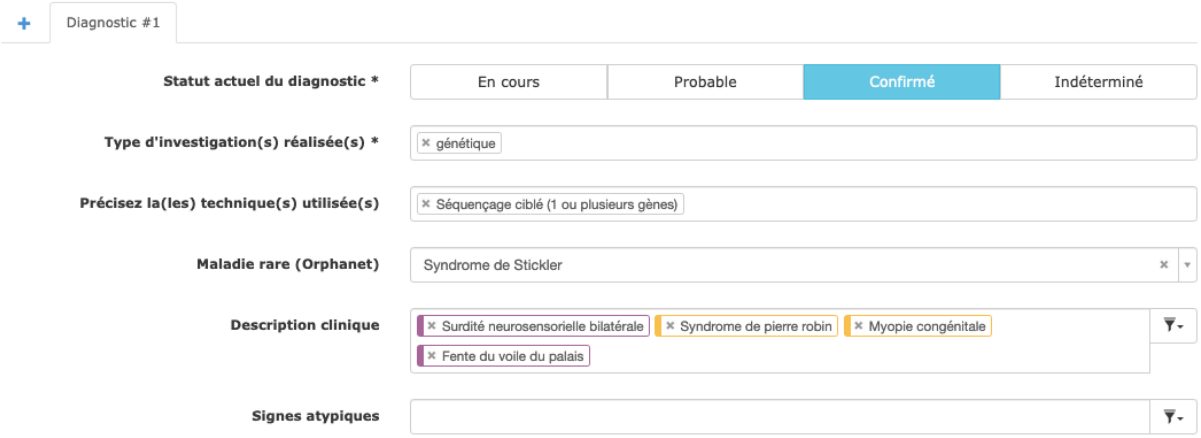
  Tous les enfants porteurs de trisomie 21 ne sont pas inclus dans SPRATON, c'est le trouble de succion-déglutition de certains de ces patients qui justifie leur inclusion.



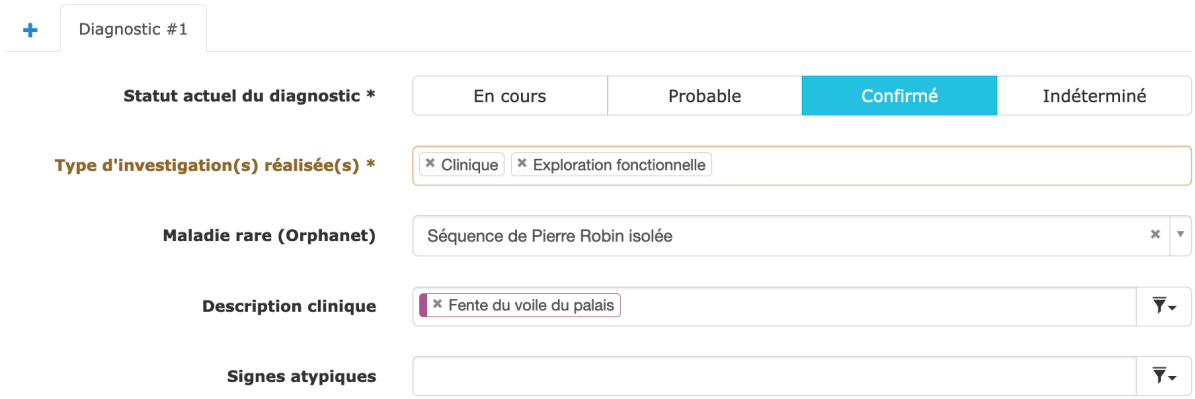
- **les signes cliniques non systématiquement présents dans le syndrome**, mais intéressants à retrouver.

  exemple : la séquence de Pierre Robin dans le syndrome de Stickler.

  Tous les enfants avec un syndrome de Stickler n'ont pas une séquence de Pierre Robin.

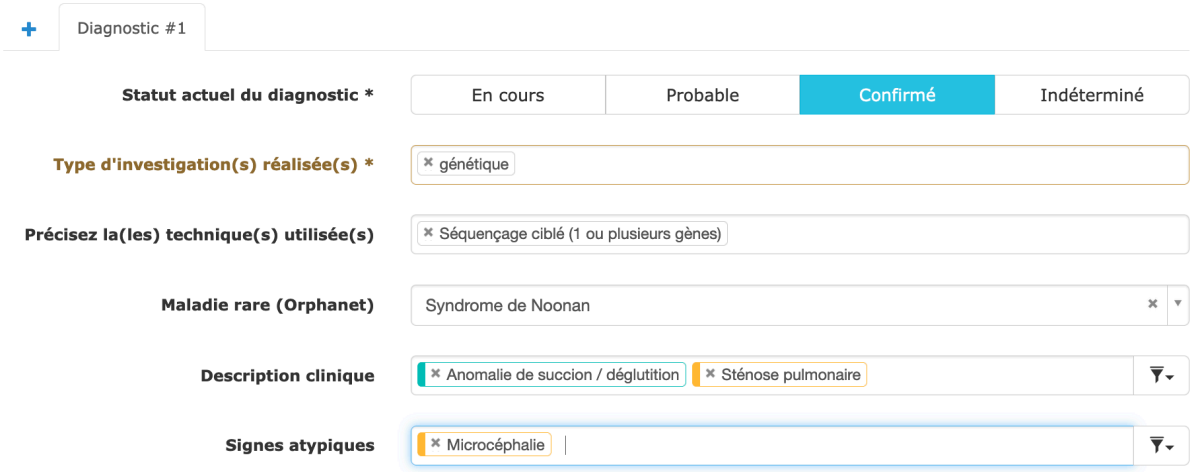


- **les signes cliniques permettant de décrire une forme particulière d'un syndrome**
  exemple : la fente dans la séquence de Pierre Robin.
  Coder la présence de la fente dans les SPR permet de retrouver les SPR sans fente.



Signes atypiques

Ce codage concerne les signes cliniques ou malformations habituellement absents dans le diagnostic, et dont l'association avec le syndrome identifié pourrait aboutir à la description d'un sous-type de ce syndrome ou d'un nouveau syndrome.



Syndromes de Pierre Robin

Tous les enfants porteurs d'une séquence de Pierre Robin, et toutes les activités les concernant, doivent être codés sur le compte BaMaRa SPRATON, afin d'obtenir une exhaustivité optimale de cohorte.

Séquence de Pierre Robin isolée

- ➔ Coder l'état du diagnostic **probable à la naissance**
- ➔ Investigation réalisée : clinique
- ➔ Coder la séquence de Pierre Robin en diagnostic
- ➔ Ne pas coder la fente comme un diagnostic distinct
- ➔ Coder systématiquement la **fente palatine dans la description clinique** quand elle est présente (afin de pouvoir retrouver les SPR sans fente)
- ➔ Réévaluer régulièrement et **confirmer le diagnostic à 18-24 mois**

Investigation confirmant le diagnostic : clinique

Est considéré comme ayant une séquence de Pierre Robin isolée un enfant qui, à 2 ans, a tous les examens réalisés normaux (y compris CGH), une morphologie faciale normale (hors Robin) et un développement psychomoteur normal.

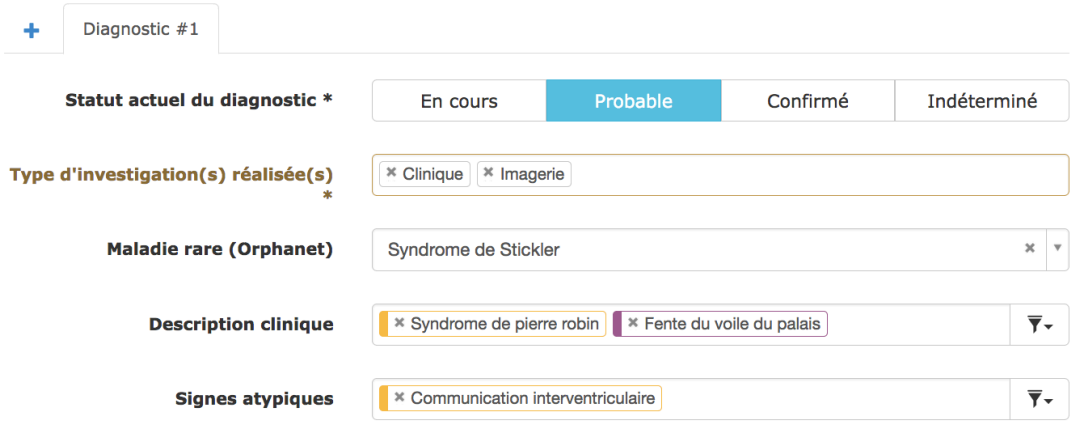
Y compris un enfant présentant une autre malformation ou signe clinique fréquent dans la population générale (hypermétropie, CIA, …), qui doit être ajouté alors en signe atypique.

*Le statut est considéré comme **confirmé en anténatal ou à la naissance** uniquement pour :*
- les rares formes familiales de séquence de Pierre Robin isolée

Syndrome connu avec séquence de Pierre Robin

A la naissance / en période néonatale

- ➔ Coder le statut **probable**
- ➔ Investigation(s) réalisée(s) : clinique +/- imagerie
- ➔ Coder le **syndrome en diagnostic**
- ➔ Ne pas coder la fente ni la séquence de Pierre Robin comme des diagnostics distincts
- ➔ Coder la **séquence de Pierre Robin ET la fente palatine dans la description clinique**
- ➔ Coder les éventuels signes atypiques



signes cliniques pertinents à la naissance

*Le statut est considéré comme **confirmé en anténatal ou à la naissance** uniquement pour :*

- les rares formes familiales de syndrome de Stickler

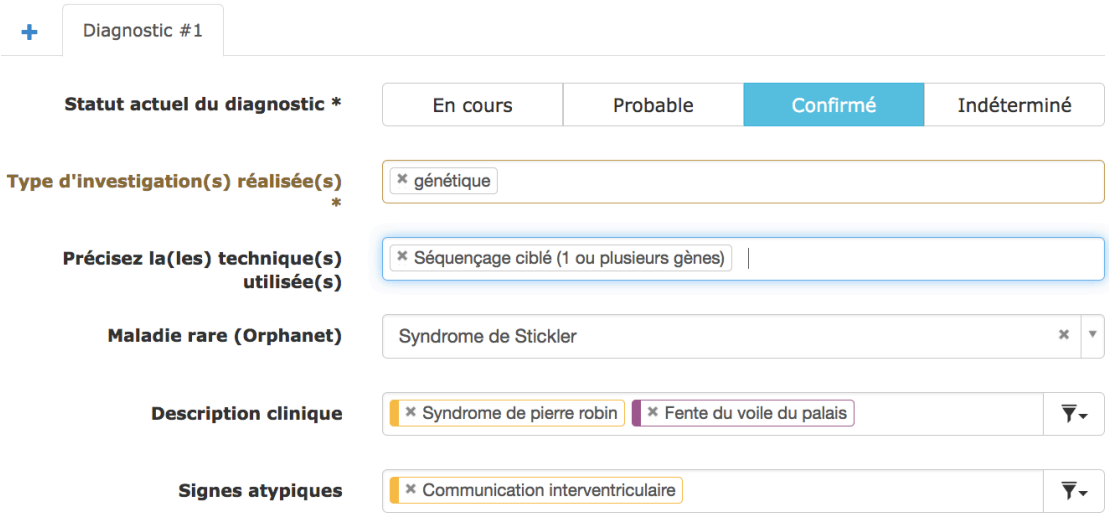
- les embryofoetopathies avec une intoxication connue pendant la grossesse

- les pathologies des arcs branchiaux (Nager, …) avec des signes cliniques pathognomoniques

- un diagnostic confirmé génétiquement (délétion 22q11, trisomie 21, …).

A la confirmation définitive (génétique, clinique)

- ➔ Coder le statut **confirmé**
- ➔ Investigation réalisée : uniquement celle qui a permis la confirmation (clinique ou génétique)
- ➔ Si la confirmation est génétique, préciser la technique utilisée
- ➔ Coder les éventuels signes atypiques supplémentaires



diagnostic de certitude (confirmé cliniquement ou génétiquement)

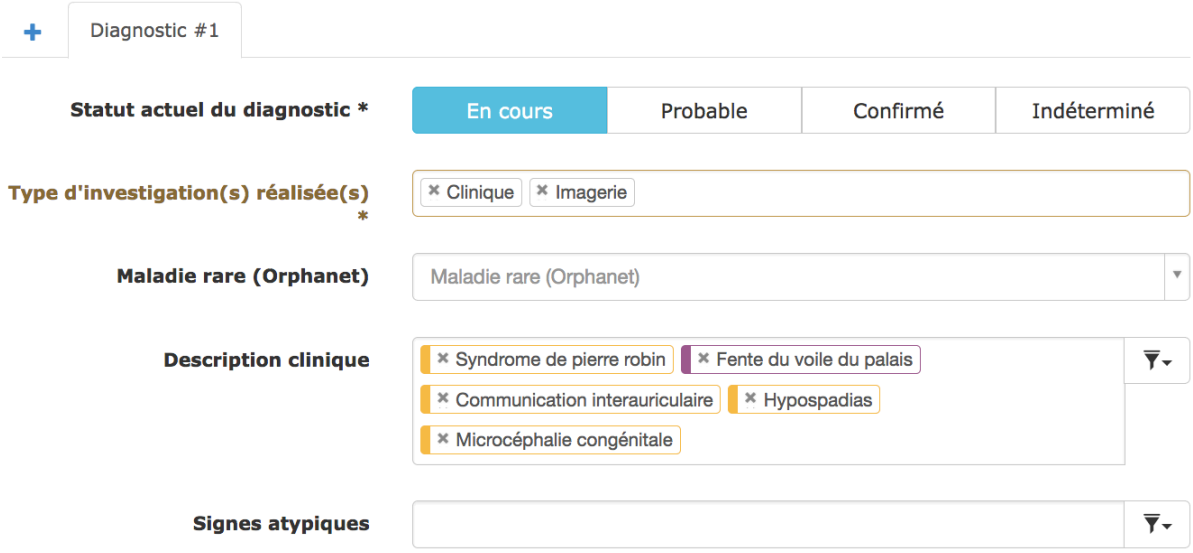
Investigation confirmant le diagnostic : clinique ou génétique (selon le syndrome)

Techniques génétiques :
- chromosomique (caryotype, FISH)
- ACPA (CGH-Array)
- Séquençage ciblé (un seul gène, panel)
- Séquençage non ciblé (mendéliome, exome, génome)

Séquence de Pierre Robin associée, sans diagnostic syndromique connu

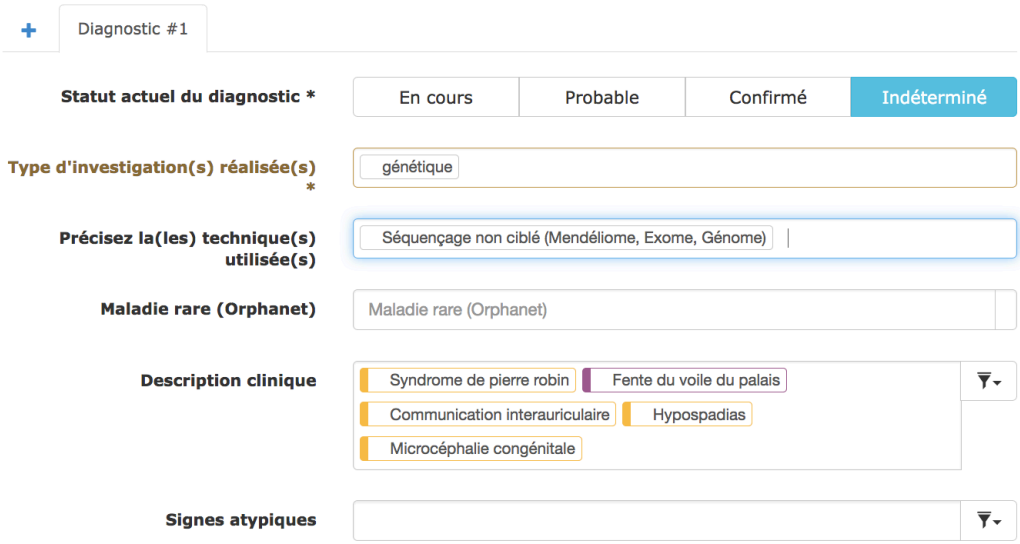
A la naissance / en période néonatale

- ➔ Coder le statut **en cours**
- ➔ Investigations réalisées : indiquer les examens effectués
- ➔ **Ne pas coder de diagnostic**
- ➔ Coder la s**équence de Pierre Robin ET la fente palatine ET tous les autres signes associés dans la description clinique**
- ➔ Ne pas coder de signe atypique
- ➔ **Réévaluer régulièrement**, et faire évoluer le statut du diagnostic, les investigations réalisées, le diagnostic, la description clinique et les éventuels signes atypiques



A réception d'un résultat génétique ne permettant pas de poser un diagnostic

- ➔ Coder le statut **indéterminé**
- ➔ Investigation réalisée : indiquer uniquement génétique
- ➔ Technique : préciser la technique la plus pointue effectuée
- ➔ Ne pas coder de diagnostic
- ➔ Compléter éventuellement la description clinique
- ➔ **Réévaluation régulière par l'équipe de génétique en fonction des avancées des connaissances et des techniques**



situation d'impasse diagnostique si exome réalisé

si exome non réalisé, adressage vers un centre de séquençage exomique

Impasse diagnostique :

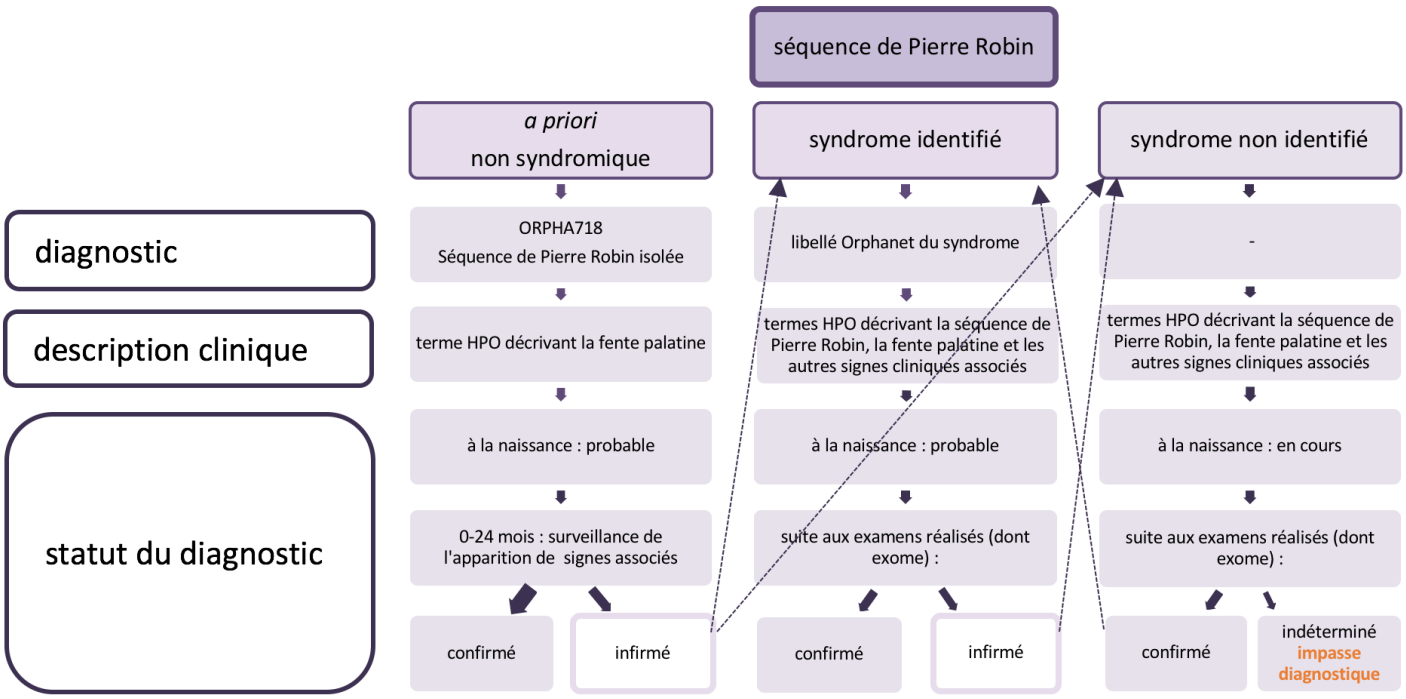
Le statut est codé comme indéterminé lorsque le patient est en impasse diagnostique.

Un patient est considéré en impasse diagnostique lorsque l'ensemble des investigations réalisées (clinique, imagerie, génétique jusqu'à l'exome) n'ont pas permis de poser un diagnostic.

L'avancée des connaissances et des techniques génétiques pourront permettre de poser un diagnostic dans l'avenir.

Le patient pourra également être adressé par l'équipe de génétique vers une pré-indication de séquençage génomique (évaluation en RCP d'amont de la pré-indication correspondante).

Diagramme de codage

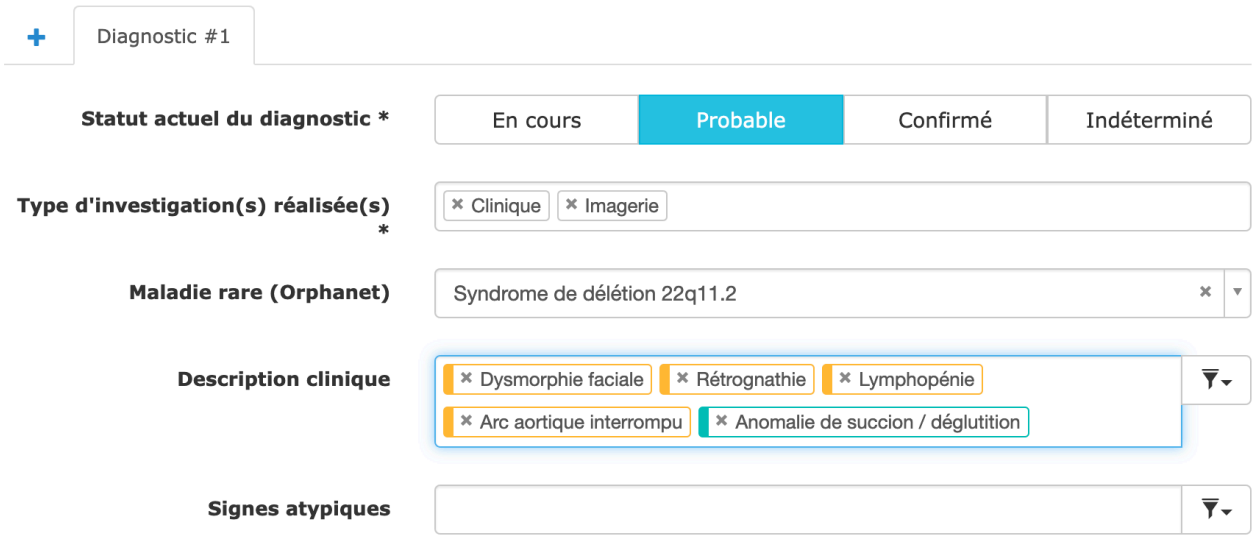


Troubles de succion-déglutition congénitaux (hors Pierre Robin)

TSD syndromiques

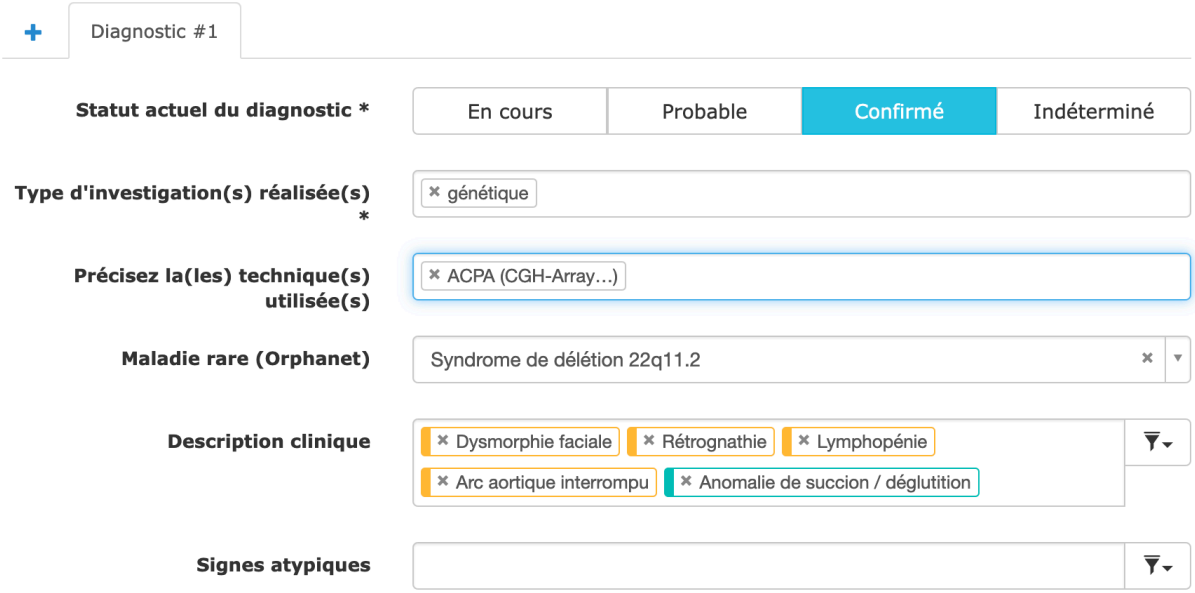
A la naissance / en période néonatale

- ➔ Coder le statut **probable**
- ➔ Investigation réalisée : indiquer les examens réalisés
- ➔ Coder le **syndrome suspecté en diagnostic**
- ➔ Coder les **signes cliniques évoquant ce syndrome dans la description clinique**
- ➔ Coder les éventuels signes atypiques pour le syndrome suspecté

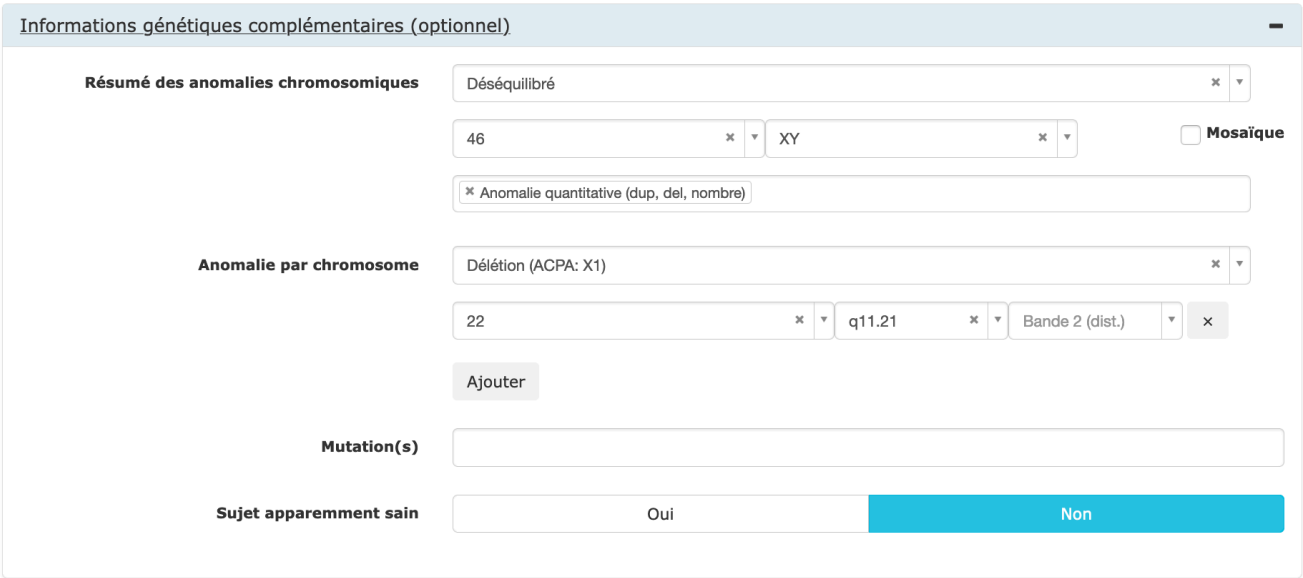


A la confirmation génétique

- ➔ Coder le statut **confirmé**
- ➔ Investigation réalisée : indiquer uniquement génétique
- ➔ Technique : préciser l'**examen génétique** réalisé : chromosomique, CGH, …
- ➔ Coder **le syndrome confirmé en diagnostic**
- ➔ Compléter éventuellement la description clinique et les signes atypiques
- ➔ Renseigner éventuellement le **gène** et/ou les **informations génétiques complémentaires**



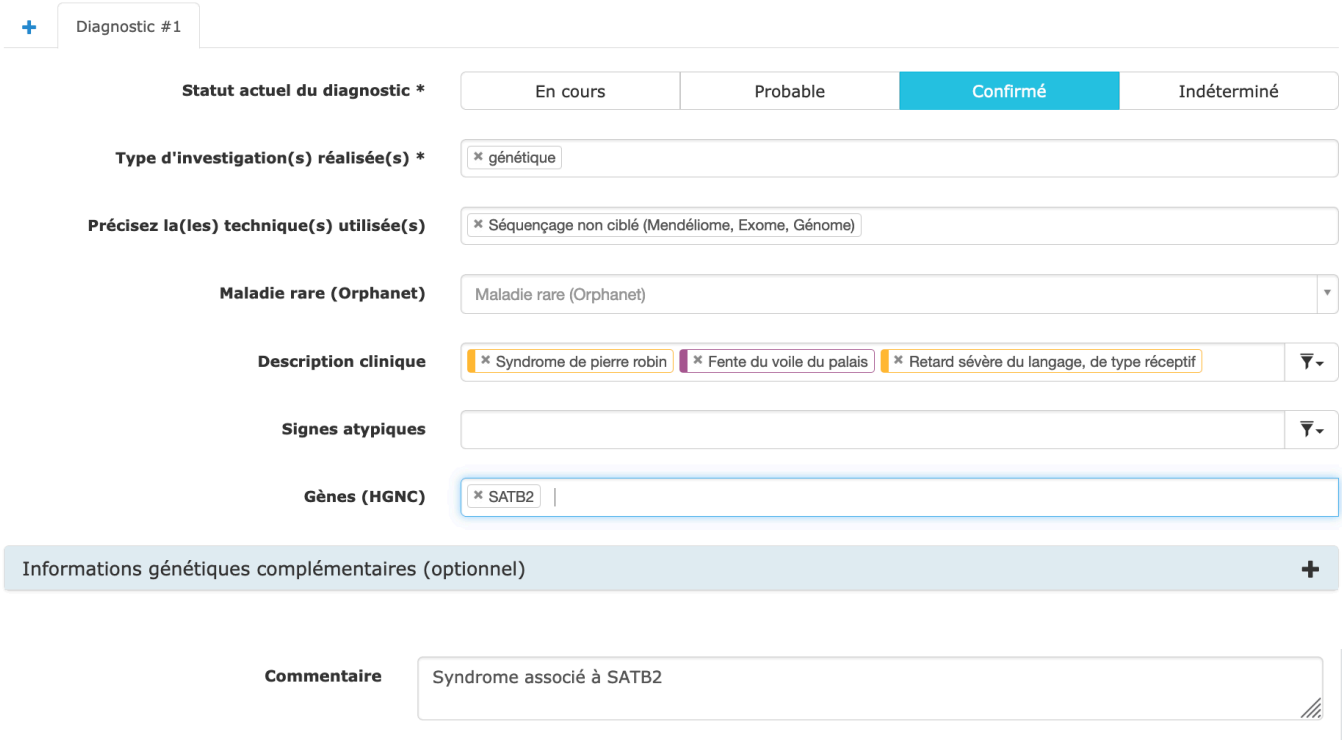
Investigation confirmant le diagnostic : génétique



Cas particulier : Un diagnostic est confirmé génétiquement, sans libellé présent dans BaMaRa (à ce jour)

- ➔ Coder le statut **confirmé**
- ➔ Investigation réalisée : indiquer uniquement génétique
- ➔ Technique : préciser l'**examen génétique** réalisé
- ➔ **Ne pas coder de diagnostic**
- ➔ Détailler les **signes cliniques dans la description clinique**
- ➔ Coder les éventuels signes atypiques
- ➔ Renseigner le **gène** et/ou les **informations génétiques complémentaires**
- ➔ Préciser le **diagnostic en commentaire**
- ➔ Pour chaque activité ultérieure, vérifier si le diagnostic est répertorié et le renseigner le cas échéant

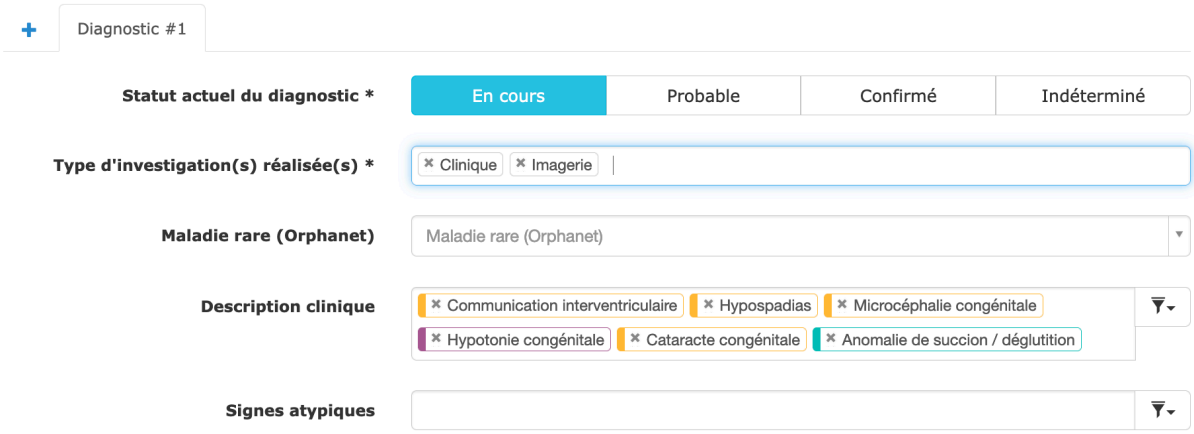
Exemple pris pour la mutation SATB2, qui est depuis peu répertoriée dans BaMaRa :



Investigation confirmant le diagnostic : génétique

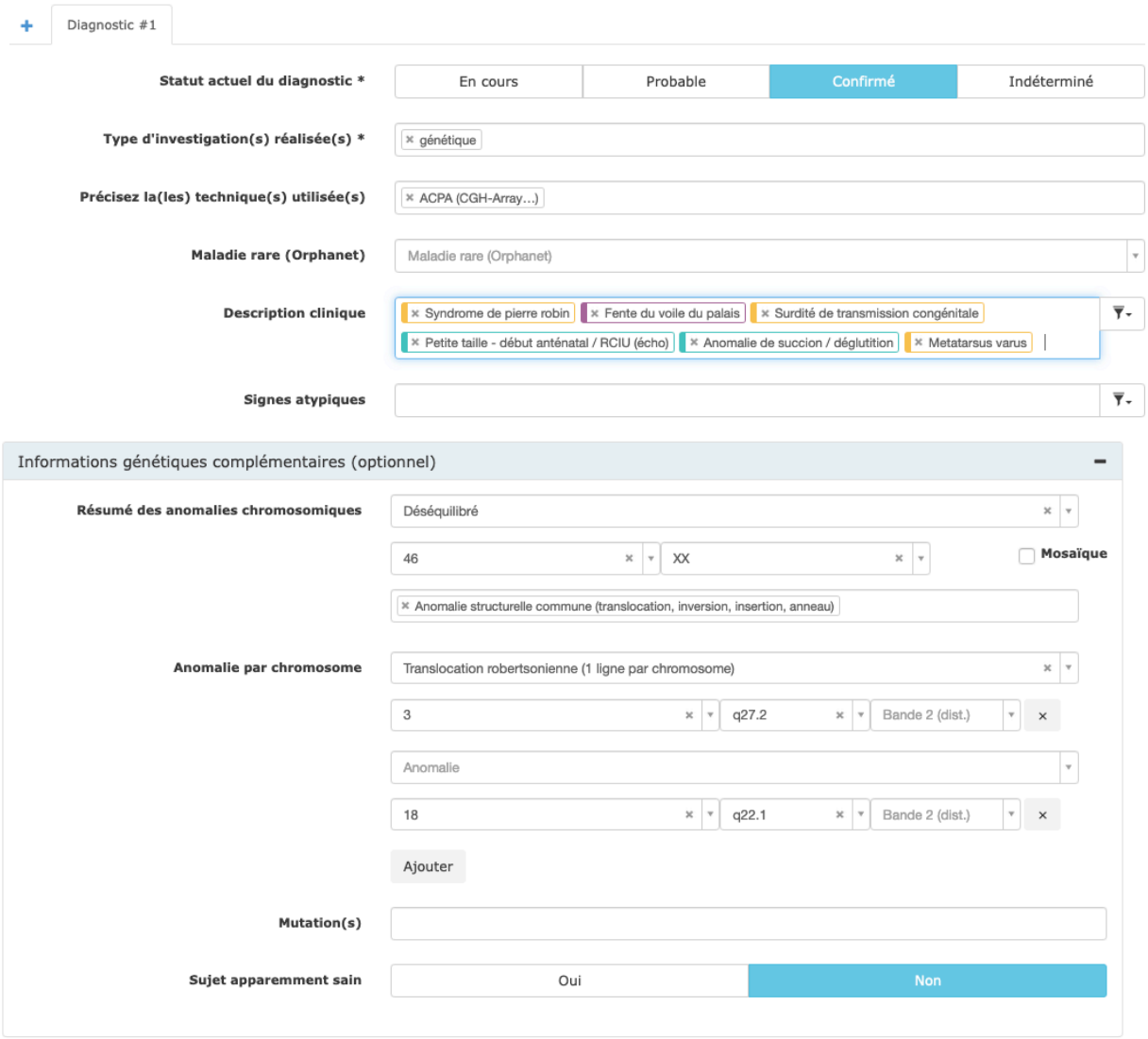
TSD dans le cadre d'une association malformative

- ➔ Coder le statut **en cours**
- ➔ Investigations réalisées : indiquer les examens effectués (clinique, imagerie, génétique)
- ➔ **Ne pas coder de diagnostic**
- ➔ Coder **tous les signes cliniques présents ou malformations présents dans la description clinique**
- ➔ Ne pas coder de signe atypique



TSD dans le cadre d'une anomalie chromosomique identifiée non répertoriée sous un nom de syndrome (non délétion 22q11.2, Klinefelter, Turner, …)

- ➔ Coder le statut **confirmé**
- ➔ Investigation réalisée : indiquer uniquement **génétique**
- ➔ Technique : préciser **CGH-Array**
- ➔ **Ne pas coder de diagnostic**
- ➔ Coder **les signes cliniques pertinents** dans la description clinique
- ➔ Coder les éventuels signes atypiques
- ➔ Renseigner les **informations génétiques complémentaires, en détaillant l'anomalie**

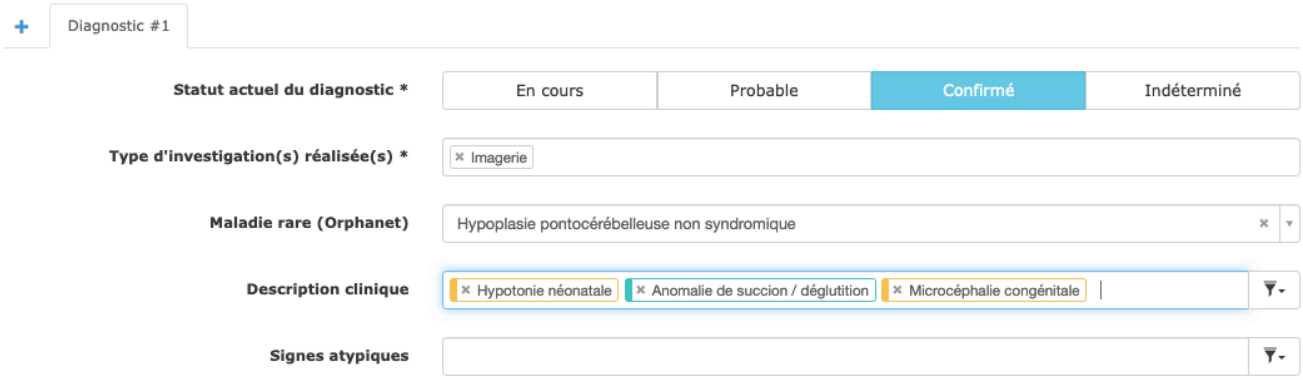


Investigation confirmant le diagnostic : génétique

TSD dans le cadre d'une pathologie neurologique a priori non syndromique

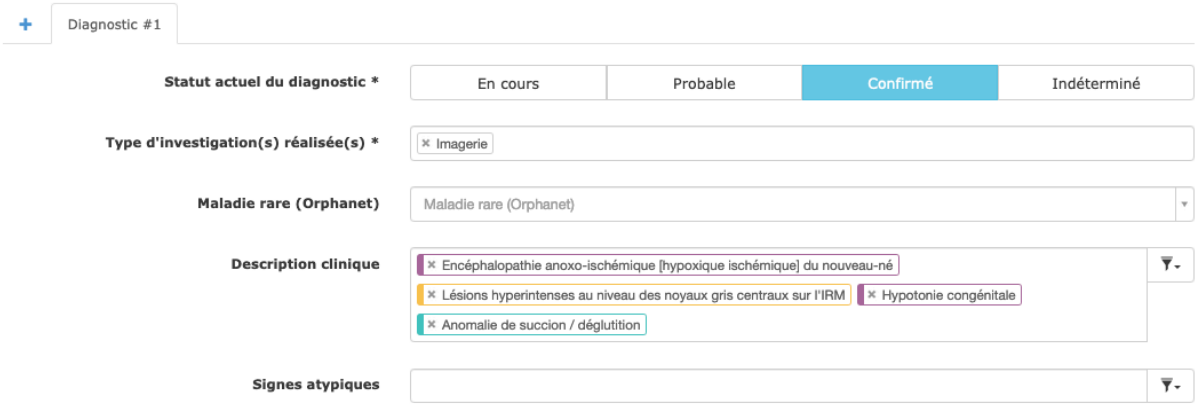
IRM contributive et malformation/lésion répertoriée dans BaMaRa

- ➔ Coder le statut **confirmé**
- ➔ Investigation réalisée : indiquer **imagerie**
- ➔ Coder **la malformation/lésion** en diagnostic
- ➔ Coder **les signes cliniques pertinents** dans la description clinique
- ➔ Coder les éventuels signes atypiques



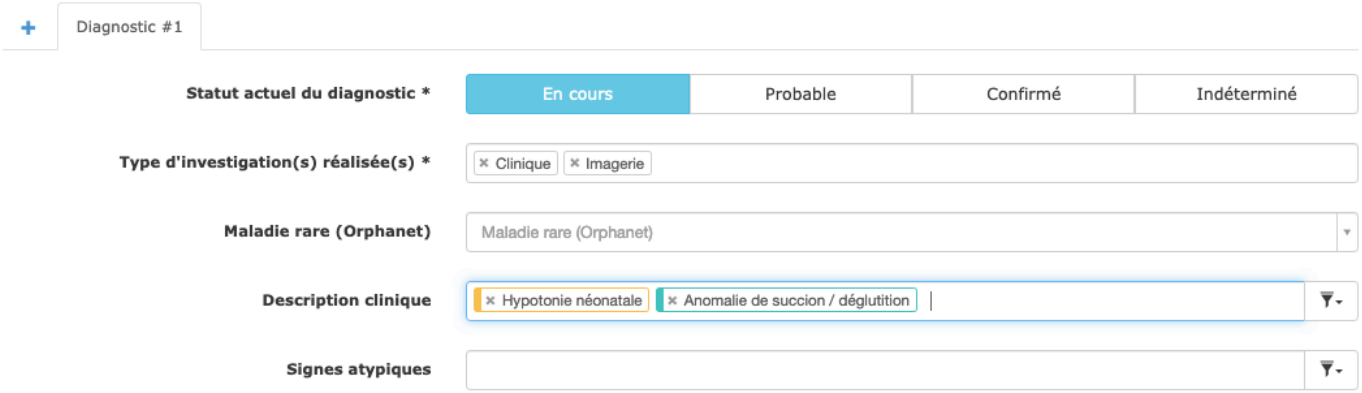
IRM contributive mais malformation/lésion non répertoriée dans BaMaRa

- ➔ Coder le statut **confirmé**
- ➔ Investigation réalisée : indiquer **imagerie**
- ➔ **Ne pas coder de diagnostic**
- ➔ Coder **la malformation/lésion** et **les signes cliniques pertinents** dans la description clinique
- ➔ Coder les éventuels signes atypiques



IRM non contributive

- ➔ Coder le statut **en cours**
- ➔ Investigation réalisée : indiquer **clinique, imagerie**
- ➔ **Ne pas coder de diagnostic**
- ➔ Coder **les signes cliniques** dans la description clinique



Thesaurus

Principaux diagnostics SPRATON

Les diagnostics renseignés sont les maladies rares Orphanet.

Les principaux diagnostics employés dans le réseau SPRATON sont :

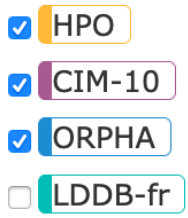
- Séquence de Pierre Robin isolée
- Syndrome de délétion 22q11.2
- Trisomie 21
- Syndrome CHARGE
- Atrésie de l'œsophage
- Association VACTERL/VATER
- Syndrome de Noonan
- Syndrome de Stickler
- Syndrome de Kabuki
- Syndrome de Goldenhar
- Syndrome de Silver-Russell
- Syndrome de Treacher-Collins
- Syndrome d'alcoolisation fœtale
- Syndrome de Cornelia de Lange

Vous pouvez consulter l'ensemble des diagnostics sur le site d'Orphanet (https://www.orpha.net) ou sur LORD (http://lord.bndmr.fr).

Principaux signes cliniques SPRATON

La description clinique et les signes atypiques renseignés peuvent l'être avec différentes terminologies :

- Human Phenotype Ontology (HPO)
  certains termes sont en français, d'autres en anglais
- CIM-10
- Orphanet
- London Dysmorphology DataBase (LDDB)
  décoché par défaut



Dans la mesure du possible, privilégiez les termes HPO et LDDB.

Pour le codage des enfants porteurs d'une séquence de Pierre Robin, privilégiez l'utilisation de ces termes :

- Syndrome de Pierre Robin *à employer pour les formes syndromiques et associées*
- Fente du voile du palais
- Fente palatine
- Fente palatine submuqueuse
- Luette bifide

Pour le codage des enfants avec une anomalie de succion-déglutition (hors Pierre Robin), privilégiez le terme :

- Anomalie de succion/déglutition

Vous pouvez consulter les terminologies des signes cliniques :

- Human Phenotype Ontology (HPO) https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000001
- CIM-10 https://icd.who.int/browse10/2008/fr#/