

**GUIDE DE CODAGE**  
**BaMaRa**  
**Filière MHEMO**  
**Centres de Référence Maladies Rares**  
**CRH/CRMW/CRPP/**

**MHEMO**

La Filière des maladies hémorragiques constitutionnelles



# Guide de codage MHEMO pour BaMaRa (CRMW/CRPP/CRH)

Les deux principaux objectifs de ce codage sont :

**1- Répertoire l'ensemble des activités Maladies Rares pour les Maladies Hémorragiques**, ce qui explique de larges marges de définition des "malades" (parfois au-delà de ce qui constitue un risque hémorragique clinique). BAMARA n'est pas une base de données de soins. La notion de « Malade » selon BAMARA c'est avoir une anomalie rare de coagulation. Cette anomalie n'est pas forcément symptomatique ou associée à un risque hémorragique clinique. Le codage a été proposé en tenant compte de cette vision afin que toute l'activité d'expertise soit visible et puisse être valorisée.

Il est possible d'apporter des corrections des codes pour un même patient au fil du temps en fonction des explorations, du suivi, de l'âge...

**2- Permettre des études épidémiologiques sur les maladies rares**

## ONGLET DONNEES ADMINISTRATIVES

### ❖ MALADE\* :

**Par défaut le patient vu pour la première fois dans un centre de la filière Mhemo est présumé « malade ». Si le diagnostic est par la suite écarté il rentrera dans la catégorie « non malade ».**

Sont concernés les patients vus pour toute anomalie quantitative ou qualitative de la coagulation ou plaquettaire, chronique et/ou familiale associée ou non à une symptomatologie hémorragique et/ou une anomalie génétique identifiée. Sont également qualifiés de « malades » les patients avec un authentique syndrome hémorragique cutanéomuqueux inexplicé et pour lesquels l'exploration s'est révélée négative. Les porteurs sains sont aussi inclus dans cette définition.

### ❖ NON MALADE\* :

**Définition générale : le patient n'est ni atteint d'une maladie rare ni porteur sain.**

Cette catégorie demande à ce que le patient ait été complètement exploré sur le plan de l'hémostase pour tous les types de maladies couverts par la filière MHEMO

### CRMW

Si le bilan fait à l'issue de la première consultation a permis d'écarter totalement l'existence d'une maladie de Willebrand (bilan strictement normal avec des taux clairement > 50% selon le groupe sanguin ABO, en dehors de la grossesse et de tout syndrome inflammatoire) ce qui peut arriver pour des analyses faites à l'extérieur et des résultats normaux sur le premier bilan, on peut considérer que le patient est non malade.

### CRPP

Si le bilan fait, à l'issue de plusieurs consultations, a permis d'écarter totalement l'existence d'une maladie plaquettaire (compte plaquettaire >150G/L et absence d'anomalie qualitative des plaquettes en dehors de tout traitement susceptible de modifier le comportement plaquettaire), on peut considérer que le patient est non malade.

### CRH

Si le bilan fait à l'issue des premières consultations a permis d'écarter l'existence d'un déficit significatif en l'un des facteurs de la coagulation (selon les seuils précisés plus loin), on peut considérer que le patient est non malade.

## ONGLET PRISE EN CHARGE

**DATE D'INCLUSION DANS LE CENTRE** : première date de venue depuis que le centre est labellisé. Le CRPP a été labellisé en 2005, le CRMW et le CRH en 2006. Pour simplifier on retient comme date de labellisation le 01/01/2006.

**Ainsi:**

- Si le patient était connu dans le centre avant le 01-01-2006 : la date d'inclusion est le 01-01-2006
- Si le patient n'était pas connu avant le 01-01-2006 prendre comme date d'inclusion la date de la première consultation dans le centre depuis le 01-01-2006.

## ONGLET DIAGNOSTIC

### STATUT ACTUEL DU DIAGNOSTIC

*NB : Ce statut devra être mis à jour à chaque nouveau résultat d'analyse reçu. Il sera rempli à l'issue de la réception du premier bilan effectué dans un laboratoire spécialisé (CRC ou centre de référence).*

#### ● EN COURS :

Le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore disponible pour ce diagnostic, ou le bilan est ininterprétable du fait d'une grossesse en cours ou d'un syndrome inflammatoire majeur, ou du fait de la prise de médicaments modifiant le comportement plaquettaire, ou il n'y a pas encore de retour de certaines analyses qui peuvent prendre du temps ou n'ont pu être effectuées (cas des prélèvements coagulés par ex). Le niveau de confiance dans le diagnostic est nul ou très faible.

#### ● PROBABLE :

##### **CRMW**

Le diagnostic de maladie de Willebrand est suspecté d'après les résultats des tests de premier niveau (FVIII :C, VWF :Ag, VWF :Act) mais le bilan doit encore être répété ou les tests de second niveau ne sont pas faits (permettant de typer la maladie ou de trancher entre sa nature acquise ou constitutionnelle).

##### **CRPP**

Le diagnostic de pathologie plaquettaire constitutionnelle est suspecté d'après les résultats des tests de premier niveau (numération plaquettaire, taille des plaquettes, résultat de l'agrégation plaquettaire etc.) et l'histoire du patient mais, le bilan doit encore être répété ou les tests de second niveau pratiqués pour parfaire l'orientation diagnostique ne sont pas faits.

##### **CRH**

Le diagnostic d'hémophilie ou d'un autre déficit en facteur de coagulation est suspecté d'après les résultats des tests de premier niveau mais le bilan doit encore être répété ou les tests de second niveau ne sont pas faits (permettant de fixer le degré de sévérité du déficit, d'en identifier le type ou de trancher entre sa nature acquise ou constitutionnelle).

○ **CONFIRME :**

**CRMW**

Les tests de second niveau (par exemple VWF :CB, RIPA, Multimères, VWF :FVIII B, VWFpp, Biologie Moléculaire) ou le suivi du malade (bilans répétés) ont confirmé le diagnostic de maladie de Willebrand ou le statut de « porteur sain ». Il est en général possible à ce stade de définir le type de maladie de Willebrand (s'il y a eu le retour des tests génotypiques) ou de déterminer sa nature constitutionnelle ou acquise.

**CRPP**

Les tests de second niveau (par exemple cytométrie en flux, exploration des granules plaquettaires (dosages des composants intragranulaires, test à la mépacrine, microscopie électronique, enquête génétique) ou le suivi du malade (bilans répétés) ont confirmé le diagnostic de maladie plaquettaire ou le statut de « porteur sain ». Il s'agit ici d'identifier en premier lieu des maladies plaquettaires dues à des variations génétiques sur des gènes connus et associées à un code Orphanet. Cependant un patient pour lequel l'exploration montre clairement une atteinte plaquettaire quantitative ou qualitative d'allure non acquise, chronique et/ou familiale pourra être placé en statut confirmé même en l'absence de diagnostic moléculaire.

**CRH**

Le suivi du malade (bilans répétés) ou les tests de second niveau (par exemple fibrinogène ou FVIII antigène, biologie moléculaire) ont confirmé le diagnostic de déficit ou le statut de « porteur sain ». Il est en général possible à ce stade de caractériser complètement le déficit (s'il y a eu le retour des tests génotypiques) ou de déterminer sa nature constitutionnelle ou acquise.

**A titre d'exemple** le diagnostic d'une conductrice d'hémophilie A

- déficit en FVIII 48%, VWF pas encore dosé = "en cours"
- VWF Ag, VWF :RCo et test de liaison normaux : "probable"
- biologie moléculaire : diagnostic d'HA "confirmé"

Dans le cas où l'exploration biologique est informative mais où l'analyse génétique n'a pas identifié de variant lié, sans ambiguïté, à la pathologie ou de variant fortement suspect, le patient sera considéré avec un statut de diagnostic confirmé mais restera en **impasse diagnostique moléculaire** (c'est-à-dire que la caractérisation du diagnostic sera à « Non»). Dans le cas où un diagnostic moléculaire de certitude existe, un code Orphanet devra être associé au patient (cf. chapitre codes Orphanet).

○ **INDETERMINE (Impasse diagnostique):**

**CRMW et CRH**

Le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. Cela peut être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examen diagnostiques ou à des examens non contributifs. L'investigation est terminée ou impossible à réaliser.

**CRPP**

Le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic malgré une exploration biologique bien menée parce que le caractère constitutionnel de l'atteinte plaquettaire est incertain (*chronicité insuffisamment documentée, pas de notion familiale*) et/ou que les résultats de l'exploration plaquettaire et génétique ne sont pas informatifs. Dans ce dernier cas il s'agit d'une impasse diagnostique.

Dans la catégorie diagnostic indéterminé peuvent être positionnés les cas de discordance clinicobiologique : syndrome hémorragique sévère non supporté par les anomalies biologiques identifiées et sans diagnostic génétique.

## FICHE DIAGNOSTIC

### INFORMATIONS GENETIQUES COMPLEMENTAIRES

#### SUJET APPAREMMENT SAIN : OUI (Porteurs sains)

Transmetteur de mutations délétères uniquement à l'état homozygote ou hétérozygote composite (dans le cas d'une pathologie récessive) avec un phénotype normal (selon les seuils précisés dans le tableau plus loin).

**Exemples :** transmetteur type 3 sans déficit en VWF, hétérozygote 2N, mère porteuse dans le cas d'une transmission liée à l'X avec un taux de facteur normal

### MALADIE RARE (CODES ORPHANET) :

A noter que les groupes de phénomènes (en fonds grisé) **ne peuvent pas être utilisés** dans le champ maladie rare de Bamara (mais autorisé dans description clinique).

Seules les pathologies ou les sous-types étiologiques peuvent être utilisés. Beaucoup de pathologies sont codées dans Orphanet.

Nous proposons d'être le plus précis possible (par exemple : si type 2B, coder type 2B et pas type 2).

Si le thesaurus proposé dans Orphanet ne permet pas de décrire le diagnostic (pas de code disponible), laissez ce champ vierge mais complétez la description clinique :

- Utiliser des groupes de phénomènes dans le champ « description clinique »
- Renseigner le champ « gènes » si le gène muté a été identifié
- Indiquer le diagnostic dans le champ « texte libre » de la partie diagnostic.

#### ❖ CRMW

CODE ORPHA NET	Niveau dans la classification	Pathologie	Définitions
99147	Disorder	Willebrand acquis	
903	Disorder	Willebrand (constitutionnel)	Type non précisé, ou déficit en VWF sans autre précision, ou porteurs sains (transmetteurs type 3 sans déficit, transmetteur 2N, ou d'autres mutations délétères à l'état homozygote ou hétérozygote composite) associé à « information génétique complémentaire : sujet apparemment sain » (cf. infra)
166078	Subtype	Willebrand type 1	
166081	Subtype	Willebrand type 2	Type 2 sans autre précision
166084	Subtype	Willebrand type 2A	
166087	Subtype	Willebrand type 2B	
166090	Subtype	Willebrand type 2M	
166093	Subtype	Willebrand type 2N	2N homozygotes ou hétérozygotes composites
166096	Subtype	Willebrand type 3	

❖ **CRPP**

Dans ce tableau les gènes concernés sont indiqués entre parenthèses.

Le gène TXA2R est mentionné avec le code 220443 alors que l'intitulé de la maladie ne correspond pas à ce gène. Nous conseillons malgré tout de maintenir ce code en cas de mutation du gène du récepteur au TXA2. En cas de syndrome Hermansky Pudlack de type 10 (gène AP3D1) le code générique 79430 peut être utilisé. Concernant la maladie FDP-AML nous conseillons d'utiliser le code 71290 plutôt que 248340. Le code 248340 doit être maintenu pour les thrombopénies non syndromiques liées à des mutations sur le gène Fli1.

Les thrombopénies par mutations du gène TRPM7 ou les mutations monoalléliques du gène GP1BA ne sont pas mentionnées dans la base Orphanet nous vous proposons de les intégrer au groupe 140957.

Les pathologies dues à des variations du gène NFE2 peuvent être rattachées au groupe 268322

Les pathologies non codées sont celles dues aux mutations sur les gènes EphB2 et G6B-b. Nous n'avons pas pour l'instant la possibilité de les rattacher à un groupe. Des demandes de créations ont été formulées pour ces deux pathologies.

Le terme de macrothrombopénie méditerranéenne a été supprimé du codage et ne doit pas être utilisé

**Dans le cadre des thrombopathies :**

CODE ORPHANET	Niveau dans la classification	Pathologie (gène entre parenthèses)
	Group*	Maladie hémorragique rare
	Group*	Maladie hémorragique rare par anomalie constitutionnelle des plaquettes
275736	Group*	Maladie hémorragique rare par défaut qualitatif des plaquettes
849	Disorder	Thrombasthénie de Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)
420566	Disorder	Troubles hémorragiques par déficit en CalDAG-GEFI (RASGRP2)
99844*	Disorder	Troubles hémorragiques par déficit en kindline 3 (gène FERMT3) (LADIII)
36355	Disorder	Troubles hémorragiques par anomalie du récepteur P2Y12 (P2RY12)
73271	Disorder	Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène
98885	Subtype	GPVI
98886	Subtype	Alpha2 beta 1
En cours	Disorder	Thrombopathie par anomalie de l'éphrine B2 (EPHB2)
806	Disorder	Syndrome de Scott (ANO6)
52530	Disorder	Maladie de Willebrand de type plaquettaire (GP1BA)
477797	Group*	Thrombopathie par anomalie de la voie de l'acide arachidonique
220443*	Disorder	Troubles hémorragiques par déficit de synthèse de la thromboxane
En cours	Disorder	Troubles hémorragiques par déficit en TXA2R
477787	Disorder	Maladie hémorragique par déficit en phospholipase-A2 alpha cytosolique – gène PLA2G4A

98456	Group*	Maladies hémorragiques rares par thrombopathie dues à une anomalie des granules denses
167	Disorder	Syndrome de Chediak Higashi (Lyst)
79430	Disorder	Syndrome de Hermansky Pudlack ( <i>SHP</i> )
231500	Subtype	SHP avec fibrose pulmonaire (HPS1 et HPS4)
183678	Subtype	HPS2 avec neutropénie (AP3B1) ou HPS10
231512	Subtype	HPS3, HPS5, HPS6
231531	Subtype	HPS7 (DTNBP1)
231537	Subtype	HPS8 (BLOC1S3)
280663	Subtype	HPS9 (BLOC1S6)
477794	Group	Thrombopathie associée à un syndrome
648*	Disorder	Syndrome de Noonan (PTPN11)
79477*	Subtype	Griscelli syndrome type 2 (Rab27a)
2697*	Disorder	ARC syndrome (VPS33B – VIPAS39)
1802*	Disorder	Syndrome de Ghosal (dysplasie diaphysaire – anémie) (TXAS1)
94089*	Disorder	Pseudohypoparathyroïdie type 1 : syndrome hémorragique par anomalie de GNA
352649*	Disorder	Déficit du transport vésiculaire cérébral de la dopamine et de la sérotonine (SLC18A2)

**Dans le cadre des thrombopénies :**

275729	Group *	Maladie hémorragique rare par thrombocytopénie constitutionnelle
477797	Group *	Maladie hémorragique rare par thrombocytopénie constitutionnelle isolée (non syndromique)
248340	Disorder	Thrombopénie avec déficit en granules denses (anomalie de FLI1 ou de RUNX1). Ne pas utiliser ce code pour les variations du gène RUNX1, préférez le code <b>71290</b>
466806	Subtype	Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire=Macrothrombopénie par anomalie de messagers intracellulaires (SLFN 14)
En cours	Disorder	Thrombopénie normocytaire par mutation NFE2 Tant que ce gène n'est pas connu d'Orphanet nous vous recommandons d'utiliser le code <b>268322</b>
268322	Disorder	Thrombocytopénie héréditaire avec plaquettes normales CYCS, IKAROS-IKZF5, MASTL, WAS
168629	Subtype	<i>CYCS, IKAROS-IKZF, MASTL</i>
852	Subtype	Thrombopénie liée à l'X gène WAS

71290	Disorder	Thrombopénie familiale avec prédisposition à la LAM=Thrombopénie par anomalie des facteurs de transcription exposant à un risque de leucémie = Anomalies plaquettaires familiales avec prédisposition aux leucémies aigües myéloïdes=FPD/AML=FPDMM=FPS/AML - lié au gène ETV6 ou gène RUNX1 ou ANKRD26
566192	Disorder	Thrombopénies à petites plaquettes congénitale AR (Fyb)
En cours	Disorder	Thrombopénie par anomalie du récepteur G6B (C6orf25)
En cours	Disorder	Thrombopénie par anomalie de TRPM7
220452	Group*	Macrothrombopénie héréditaire isolée
363727	Disorder	Anémie dysérythropoïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie - gène GATA1
231393	Disorder	Thalassémie bêta-thrombocytopenie liée à l'X=Bêta-thalassémie-thrombocytopenie liée à l'X gène GATA1=XLTT
67044	Disorder	Thrombocytopenie avec anémie dysérythropoïétique congénitale - lié au gène GATA1 =Anémie dysérythro-poïétique congénitale avec thrombocytopenie=Syndrome d'anémie dysérythropoïétique congénitale-thrombocytopenie lié à l'X
438207	Disorder	Macrothrombocytopenie sévère autosomique récessive (PRKACG, GNE)
274	Disorder	Syndrome de Bernard Soulier (GPIb/V/IX)
140957	Disorder	Macrothrombopénie autosomique dominante Etiological subtypes: ACTN1, TUBB1, TPM4, GPIBB, GF11B, GPIIbIIIa Genès complémentaires pouvant être rattachés à cet item : GP1BA et TRPM7
734	Disorder	Thrombopénie avec déficit en granules alpha et delta (gène GF11b)
98455	Group*	Macrothrombopénie héréditaire isolée avec une anomalie des granules alpha
721	Disorder	Syndrome des plaquettes grises (gène NBEAL2)
370127	Disorder	Macrothrombopénie de Medich (pas de gène associé)
220436	Disorder	Syndrome Québec (gène PLAU)
370131	Disorder	Thrombocytopenie de white (pas de gène associé)
851	Disorder	Paris trousseau
101022	Disorder	Macrothrombopénie méditerranéenne (pas de gène associé)
En cours	Group*	Amégacaryocytose
3319	Disorder	Thrombocytopenie amégacaryocytaire congénitale=CAMT
397692	Disorder	Aplasia isolée héréditaire (THPO et MPL)
47794	Group*	Thrombocytopenie constitutionnelle syndromique
98892*	Disorder	hétérotopie nodulaire périventriculaire=Macrothrombopénie par anomalie des protéines du cytosquelette (FLNA)
2882*	Disorder	Sitostérolémie (ABCG5 ou ABCG8)
2307*	Disorder	Syndrome IVIC oculootoradial (SALL4)



567*	Disorder	Syndrome de délétion 22q11 (Digeorge)
480851	Disorder	Thrombocytopénie héréditaire avec myélofibrose à début précoce=Thrombocytopénie par anomalie de SRC (atteinte osseuse, myélofibrose, édentation)
182050	Disorder	Syndrome MYH9
71289	Disorder	Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopénie amégacaryocytaire=Syndrome ATRUS / RUSAT (HOXA11)
494444	Disorder	Syndrome de surdit� neurosensorielle-thrombocytop�ni� associ� � DIAPH1
3204	Disorder	Syndrome de Stormorken Sjaastad-Langslet (STIM1)
2308	Disorder	Syndrome de Jacobsen (del(11)q23.3)
487796	Disorder	Syndrome de macrothrombocytop�ni�-lymph�d�me-retard de d�veloppement-dysmorphie faciale-camptodactylie=syndrome de Takenouchi-Kosaki (CDC42)
261323	Disorder	Syndrome de microd�l�tion 21q22.11q22.12=Monosomie 21q22.11q22.12=Del(21)(q22.11q22.12)
602	Disorder	Myopathie li�e � GNE
906	Disorder	Wiskott Aldrich (WAS) <i>NB : Etiological subtypes (sans d�ficit immunitaire 852)</i>
534*	Disorder	Syndrome de Lowe (OCRL)
220448	Disorder	Macrothrombop�ni� avec insuffisance mitrale (pas de g�ne associ�)
308487*	Disorder	D�ficit en galactose �pim�rase (g�ne GALE). Degr� de s�v�rit� tr�s variable. Existe des formes � expression purement h�matologiques
3320	Disorder	TAR syndrome (g�ne RBM8)
1775	Disorder	Dysk�ratose cong�nitale. La DC poss�de un large spectre ph�notypique. L'entr�e dans la maladie peut �tre une thrombop�ni� (TERT)
316*	Disorder	Erythrokr�ratodermie (g�ne KDSR)
* : maladies non r�pertori�es dans le groupe des maladies h�matologiques rares		

CODE ORPHA NET	Niveau dans la classification	Pathologie	Définitions
325	Disorder	Déficit en FII	Taux <50%
326	Disorder	Déficit en FV	Taux <50%
327	Disorder	Déficit en FVII	Taux <50%
328	Disorder	Déficit en FX	Taux <50%
329	Disorder	Déficit en FXI	Taux <50%
330	Disorder	Déficit en FXII	Taux <50%
331	Disorder	Déficit en FXIII	Taux <50%
35909	Disorder	Déficit combiné en FV et FVIII	Taux FV <50% et FVIII<50%
599519	Disorder	Maladie hémorragique lié aux formes courtes du facteur V	Isoformes de FV court augmentant l'activité du TFPI
599579	Subtype	Maladie hémorragique du facteur V d'Amsterdam	Mutation c.C2588G du facteur V
600194	Subtype	Maladie hémorragique du facteur V d'Atlanta	Facteur V : c.2413_3244del (p.Thr805Serfs*13
391320	Subtype	Maladie hémorragique de l'Est du Texas	Facteur V : S756 ( 2350A>G) exon 13
600691	Disorder	Déficit combiné en FVII+X (délétion large)	Taux <50%
98880	Subtype	Afibrinogénémie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fibrinogène (Von Clauss) <math>\leq 1,5</math> g/L</li> <li>• Dysfibrinogénémie (discordance fibrinogène Von Clauss / méthode antigénique – rapport &lt;0,7)</li> </ul>
98881	Subtype	Dysfibrinogénémie	
101041	Subtype	Hypofibrinogénémie	
248408	Subtype	Hypodysfibrinogénémie	
98434	Disorder	Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K	Taux <50%
98878	Disorder	Hémophilie A	Code à utiliser temporairement si le degré de sévérité n'est pas encore connu.
169802	Subtype	Hémophilie A sévère	Femme ou homme avec FVIII <1%
169805	Subtype	Hémophilie A modérée	Femme ou homme avec FVIII 1-5%
169808	Subtype	Hémophilie A mineure	Femme ou homme avec FVIII 5-40%
177926	Subtype	Maladie hémorragique des porteurs d'hémophilie A sans déficience en FVIII	Femme avec un taux de FVIII > 40% avec mutation responsable d'hémophilie A <u>Si asymptomatique</u> , ajouter porteur sain
98879	Disorder	Hémophilie B	Code à utiliser temporairement si le degré de sévérité n'est pas encore connu.
617930	Subtype	Hémophilie B LEYDEN -	
169793	Subtype	Hémophilie B sévère	Femme ou homme avec FIX <1%

169796	Subtype	Hémophilie B modérée	Femme ou homme avec FIX 1-5%
169799	Subtype	Hémophilie B mineure	Femme ou homme avec FIX 5-40%
&	Subtype	Maladie hémorragique des porteurs d'hémophilie B sans déficience en FIX	Femmes avec un taux de FIX > 40% avec mutation responsable d'hémophilie B <u>Si asymptomatique</u> , ajouter porteur sain
436169	Disorder	Maladie hémorragique liée à la thrombomoduline (TM)	p.Cys537Stop
391320	Disorder	Maladie hémorragique de l'Est de Texas	S756 (2350A>G) exon 13
483	Disorder	Déficit en KHPM	
749	Disorder	Déficit en Prékallitréine	
79	Disorder	Déficit en Alpha 2 anti-plasmine	Taux <80%
465	Disorder	Déficit en PAI-1	
	Group *	Maladie hémorragique rare par déficit acquis en facteurs de coagulation	Groupe de pathologie (non saisissable dans le champ maladies rares, uniquement dans description clinique)
599480	Disorder	Hémophilie A acquise	présence d'autoAc anti-FVIII
599485	Disorder	Déficit acquis en FIX ou Hémophilie B acquise	présence d'autoAc anti-FIX
599590	Disorder	Déficit acquis en FV	présence d'autoAc anti-FV
599495	Disorder	Déficit acquis en FVII	présence d'autoAc anti-FVII
599501	Disorder	Déficit acquis en FX	présence d'autoAc anti-FX
599507	Disorder	Déficit acquis en FXI	présence d'autoAc anti-FXI
599513	Disorder	Déficit acquis en FXIII	présence d'autoAc anti-FXIII

#### APPRECIATION DU DIAGNOSTIC A L'ENTREE DANS LE CENTRE

- **absent** : La maladie du patient n'a pas été diagnostiquée avant son entrée dans le centre.
- **non approprié** : Le diagnostic posé avant l'entrée du patient dans le centre semble erroné. Le diagnostic, les examens ou les observations actuelles le contredisent.
- **approprié** : Le diagnostic posé ou suspecté ou approché avant l'entrée du patient dans le centre semble en adéquation avec le diagnostic, les examens ou les observations actuelles. Par exemple, dans le cas où le diagnostic a été posé dans un autre centre.

## ONGLET ACTIVITE

### CONTEXTE (un seul choix possible) :

- **hospitalisation traditionnelle** : L'admission d'un patient pour un séjour de plus d'une journée dans l'établissement hospitalier qui accueille le centre de traitement des maladies hémorragiques (valable aussi pour les centres sans lits d'hospitalisation rattachés directement). Dans le cas où l'hospitalisation ne se fait pas dans l'établissement qui abrite le CRC mais qu'elle est coordonnée par le CRC, le codage devra utiliser l'item : « avis d'expert ».

*NB : L'activité (au sens PIRAMIG) d'un centre MR est décorrelée de la T2A. D'un point de vue organisationnel (et non structurel), les hospitalisations de nos patients sont bien faites au titre de nos centres, même si elles ont lieu dans un autre service. Aussi, dans Bamara, il faut entrer ces hospitalisations comme telles :*

*\*Saisir une seule hospitalisation pour l'ensemble du séjour.*

*\*Si vous avez le temps et les ressources humaines nécessaires vous pouvez coder durant le même séjour:*

*« un avis en salle » à chaque fois que vous vous déplacez dans le service d'hospitalisation pour ajuster le traitement de votre patient, vérifier le pansement etc...*

*Et/ou*

*« un avis d'expertise sur dossier » si vous vous ne déplacez pas en salle mais vous intervenez à distance*

- **hôpital de jour** : Une prise en charge médicale multidisciplinaire concentrée sur une journée ou demi-journée, ne nécessitant pas une hospitalisation complète mais ne pouvant pas être effectuée en consultation externe.
- **consultation** : Visite faite par le patient dans un service de santé pour le diagnostic, le traitement, et le suivi de sa maladie (consultation médicale ou psychologue ou séance de kiné du service).
- **consultation pluri disciplinaire** : Consultation pendant laquelle le patient est vu (en même temps ou successivement) par plusieurs professionnels de santé de différentes disciplines (médecins, IDE, kinésithérapeute, psychologue...) afin de permettre un meilleur suivi et une prise en charge complète. Cette activité doit aboutir à une synthèse pluridisciplinaire de prise en charge. Une consultation médicale suivie d'un bilan sanguin peut être considérée comme une consultation pluri disciplinaire. **Par contre, un bilan sanguin isolé ne doit pas être considéré comme une activité.**
- **téléconsultation** : La téléconsultation a pour objet de permettre à un professionnel médical de faire une consultation à distance pour un patient. Un professionnel de santé peut être présent auprès du patient et, le cas échéant, assister le professionnel médical au cours de la téléconsultation. [Décret n°2010-1229 du 19 octobre 2010 -art. 1] **Les avis médicaux donnés aux patients au téléphone (y compris pendant les astreintes), par courrier ou par e-mails peuvent être répertoriés comme téléconsultation à condition que cela soit tracé dans le dossier patient par un mot de suivi ou un courrier.** A titre d'exemple : *appel téléphonique pour un enfant hémophile sévère qui vient de tomber avec Traumatisme Crânien.*
- **avis sur dossier en consultation** : Au cours d'une consultation, le médecin rend un avis sur un dossier apporté par un proche du patient (le patient n'est pas présent).
- **avis personnel d'expertise sur un dossier** : Un professionnel médical sollicite l'avis d'un ou de plusieurs professionnels de santé en raison de leurs formations ou de leurs compétences particulières, sur la base des informations médicales liées à la prise en charge d'un patient (le patient n'est pas présent). Cela comprend les avis par mail ou par téléphone.  
Cet item comprend : les protocoles thérapeutiques rédigés et remis pour une prise en charge d'un patient au sein ou à l'extérieur de l'établissement, le suivi et les adaptations thérapeutiques réalisées pour un patient hospitalisé dans un autre établissement, les projets d'accueil individualisé (PAI), les certificats ou courrier établis, à la demande d'un autre professionnel de santé ainsi que les ordonnances de MDS adressées aux pharmaciens hospitaliers, les avis à distance en cas d'admission des patients aux urgences ou dans d'autres services.
- **RCP\***: Les réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) regroupent des professionnels de santé de différentes disciplines dont les compétences sont indispensables pour prendre une décision accordant aux patients la meilleure prise en charge en fonction de l'état de la science. Au cours des RCP, les dossiers des patients sont discutés de façon collégiale. La décision prise est tracée, puis est soumise et expliquée au patient.

\*l'activité de RCP doit uniquement être remplie par le praticien qui soumet le dossier, et les personnes qui participent à la RCP ne doivent pas créer une activité pour ce même patient. Ils peuvent en revanche avoir leur nom associé à l'activité (dans le nom des personnels réalisant l'activité).

- **avis en salle** : Un professionnel de santé délivre un avis sur le cas d'un patient qu'il voit en dehors de son propre service.
  - \*Soit il s'agit de patients non suivis dans nos centres, hospitalisés dans un service de l'établissement pour qui on se déplace pour donner un avis spécialisé (il ne s'agit pas de coup de téléphone ou de mail)
  - \*Soit il s'agit d'un patient suivi par le centre en cours d'hospitalisation : « hospitalisation traditionnelle ou HDJ » (mise en route du traitement, adaptation du traitement, avis...) ; l'hospitalisation est par ailleurs codée comme activité.
  - \*Soit il s'agit d'un patient admis aux urgences
- **autre**: L'activité de soin réalisée ne s'inscrit dans aucun des contextes cités plus haut. Contexte à préciser dans le champ texte. Information utile pour la constitution du rapport d'activité annuel des CRMR. Exemple : ETP hors consultation.

### OBJECTIFS (plusieurs choix sont possibles) :

- ❖ **diagnostic** : Détermination de la nature d'une maladie ou d'une condition, ou distinction entre une maladie ou condition et une autre. L'évaluation peut être faite par un examen physique, des tests de laboratoire ou analogues, et peut être complétée par des programmes automatisés pour améliorer le processus de prise de décision.
- ❖ **mise en place de la prise en charge** : Définition des stratégies à adopter pour la prise en charge du patient (traitement type prophylaxie ou traitement à la demande par ex). Ceci comprend également **les pharmacocinétiques, épreuve à la desmopressine, l'initiation d'un nouveau médicament.**
- ❖ **suivi** : L'activité s'inscrit dans le cadre d'un suivi programmé du patient.
- ❖ **conseil génétique** : Aviser les familles des risques encourus d'anomalies à la naissance, pour qu'elles puissent prendre une décision réfléchie pour une grossesse en cours ou future.
- ❖ **consultation de transition enfant/adulte** : Consultation réalisée pour préparer l'adolescent au transfert de son suivi médical en service de soins d'adultes
- ❖ **prise en charge en urgence** : Premiers soins ou autre intervention immédiate en cas d'accident ou d'état de santé exigeant des soins immédiats et un traitement avant même que les soins médicaux et chirurgicaux définitifs puissent être délivrés.  
C'est avec cet objectif que l'on saisira les appels des urgences pour un patient avec comme contexte soit un avis en salle (avec déplacement) soit un avis d'expertise (sans déplacement).
- ❖ **acte médical** : Actes thérapeutiques, actes chirurgicaux, prescription, injection ... (**ordonnances et les ajustements de traitements que nous faisons en fonction de la biologie chez les patients hospitalisés**)
- ❖ **protocole de recherche** : Activité réalisée en dehors du cadre habituel de la prise en charge du patient. Elle est réalisée dans le cadre d'un protocole de recherche (cohorte, essai clinique...)
- ❖ **éducation thérapeutique** : Enseignement ou formation des patients au sujet de leurs propres besoins de santé.
- ❖ **Diagnostic prénatal** : Détermination de la nature d'une condition pathologique ou de la maladie chez un embryon, fœtus postimplantatoire ou chez une femme enceinte.

## CAS DES VILLES MULTI-CENTRES MHEMO

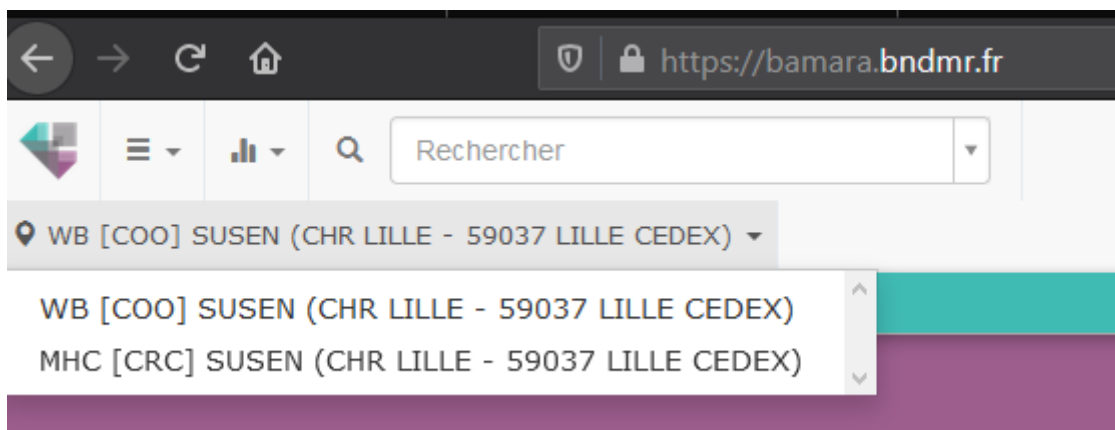
Pour les villes ayant plusieurs centres Bamara rattachés à MHEMO (par exemple un centre constitutif et un CRC-MHR ou un centre de référence et un CRC-MHR), il faut après s'être connecté à Bamara, choisir le centre correspondant à la pathologie avant de saisir les fiches des patients (cf. copie écran ci-dessous).

Pour un patient ayant déjà un diagnostic ou si vous attendez le résultats des analyses, vous choisirez le centre adapté à sa pathologie.

Pour un patient sans diagnostic ou sans résultat fiable, le mettre par défaut dans le CRC-MHR et si nécessaire, l'ajouter ensuite dans votre autre centre.

Les patients ayant 2 pathologies MHEMO dépendant de 2 Centres de Référence différents sont aussi présents dans les 2 centres (ex : Maladie de Willebrand et Hémophilie)

Par exemple, à Lille, il y a 2 centres : CRMW et CRC-MHR.



Les patients avec une maladie de Willebrand seront donc saisis dans l'onglet CRMW et les autres pathologies dans le CRC-MHC.

Les patients ayant une maladie de Willebrand et une hémophilie seront pris en charge dans les 2 centres.

## Table des matières

ONGLET DONNEES ADMINISTRATIVES .....	2
❖ MALADE* : .....	2
❖ NON MALADE* : .....	2
CRMW .....	2
CRPP .....	2
CRH.....	2
ONGLET PRISE EN CHARGE .....	3
DATE D'INCLUSION DANS LE CENTRE .....	3
ONGLET DIAGNOSTIC.....	3
STATUT ACTUEL DU DIAGNOSTIC .....	3
○ EN COURS : .....	3
○ PROBABLE : .....	3
○ CONFIRME : .....	4
○ INDETERMINE (Impasse diagnostique): .....	4
FICHE DIAGNOSTIC.....	5
INFORMATIONS GENETIQUES COMPLEMENTAIRES.....	5
SUJET APPAREMMENT SAIN : OUI (Porteurs sains) .....	5
MALADIE RARE (CODES ORPHANET) : .....	5
❖ CRMW .....	5
❖ CRPP .....	6
❖ CRH.....	10
APPRECIATION DU DIAGNOSTIC A L'ENTREE DANS LE CENTRE.....	11
ONGLET ACTIVITE.....	12
CONTEXTE (un seul choix possible) : .....	12
○ hospitalisation traditionnelle .....	12
○ hôpital de jour.....	12
○ consultation .....	12
○ consultation pluri disciplinaire.....	12
○ téléconsultation .....	12
○ avis sur dossier en consultation.....	12
○ avis personnel d'expertise sur un dossier.....	12
○ RCP .....	12
○ avis en salle .....	13
○ autre.....	13
OBJECTIFS (plusieurs choix sont possibles).....	13
CAS DES VILLES MULTI-CENTRES MHEMO.....	14