

GUIDE DE CODAGE

BaMaRa

Filière MHEMO

Centres de Référence Maladies Rares

CRH/CRMW/CRPP

MHEMO

La Filière des maladies rares de l'hémostase



Table des matières

ONGLET DONNEES ADMINISTRATIVES	3
ONGLET PRISE EN CHARGE	3
DATE D'INCLUSION DANS LE CENTRE	3
ONGLET ACTIVITE.....	3
CONTEXTE (un seul choix possible) :	3
○ Hospitalisation traditionnelle	3
○ Hôpital de jour	4
○ Consultation	4
○ Consultation pluri disciplinaire	4
○ Téléconsultation.....	4
○ Avis sur dossier en consultation	4
○ Avis personnel d'expertise sur un dossier	4
○ RCP	4
○ Avis en salle.....	4
○ Autre	4
OBJECTIFS (plusieurs choix sont possibles).....	4
ONGLET DIAGNOSTIC.....	5
STATUT ACTUEL DU DIAGNOSTIC	5
○ EN COURS :	5
○ PROBABLE :	5
○ CONFIRME :	6
○ INDETERMINE (Impasse diagnostique):	6
○ Apparenté non porteur (Nouveauté 2026) :	7
○ Réfuté (Nouveauté 2026):	8
CODES ORPHANET pour cas «confirmé»:	8
❖ CRMW	8
❖ CRPP	10
❖ CRH.....	13
APPRECIATION DU DIAGNOSTIC A L'ENTREE DANS LE CENTRE.....	14
MOMENT DES PREMIERS SIGNES (changement 2026).....	14
CAS DES VILLES MULTI-CENTRES MHEMO	15

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

A noter que si vous avez connaissance du décès du patient, vous pouvez l'indiquer après le lieu de résidence. Toutes les activités liées à ce patient doivent évidemment être antérieure à la date de son décès. On peut aussi maintenant indiquer que le patient est perdu de vue pour notre centre.

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.
- Hors labellisation
Si le diagnostic du patient fait bien partie de la famille des maladies de l'hémostase (cf liste des codes Orphanet de la filière), la prise en charge pour un centre MHEMO reste dans le champ de la labellisation.

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 décorrélée 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 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 régionale ou locale** : 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).
- **RCP nationale ou européenne** : 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
- **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 : Education Thérapeutique 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, l'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.
- ❖ **Diagnostic prénatal** : Détermination de la nature d'une condition pathologique ou de la maladie chez un embryon, fœtus post-implantatoire ou chez une femme enceinte.
- ❖ **Diagnostic préimplantatoire** : détermination de la nature d'une condition pathologique ou de la maladie chez un embryon, fœtus post implantatoire ou chez une femme enceinte
- ❖ **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, ordonnances et 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.
- ❖ **Consultation de transition enfant/adulte** : Consultation réalisée pour préparer l'adolescent au transfert de son suivi médical en service de soins d'adultes
- ❖ **Rendu de résultat diagnostic génétique** : explication du diagnostic au patient/parents (Nouveauté 2026)

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 diagnostic 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.

Pour les cas d'impasse diagnostique, ne pas oublier de remplir l'onglet spécifique à nos pathologies : Maladies hémorragiques Constitutionnelles (cf. guide l'impasse diagnostique)

➤ SDM

➤ Maladies hémorragiques constitutionnelles

Il existe un code Orphanet pour les cas d'impasse diagnostic :

616874 Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète

○ **Apparenté non porteur (Nouveauté 2026) :**

Dans le contexte d'une enquête familiale, ce sera le statut du diagnostic d'un membre de la famille n'ayant pas de signe biologique ni caractérisation génétique permettant de lui diagnostiquer une maladie hémorragique rare.

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 et l'absence de mutation dans la pathologie familiale) 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 « Apparenté non porteur ».

Et

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 et l'absence de mutation dans la pathologie familiale), on peut considérer que le patient est « Apparenté non porteur ».

Et

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 et l'absence de mutation dans la pathologie familiale), on peut alors considérer que le diagnostic du patient est « **Apparenté non porteur** »

○ **Réfuté (Nouveauté 2026):**

Une maladie hémorragique rare a été recherchée et éliminée, et le patient n'a pas d'apparenté dans le centre.

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

Et

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 diagnostic du patient est «Réfuté».

Et

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 diagnostic du patient est «**Réfuté**».

Il faut, pour ces cas, renseigner les champs suivants :

Description clinique : code **248308** Maladie hémorragique rare

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre

Moment des premiers signes

A ce jour, l'onglet diagnostic reste en erreur avec ce codage, mais ce n'est pas grave. Nous avons demandé une correction à la BNDMR pour ces cas.

CODES ORPHANET pour cas «confirmé»:

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.

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

Si aucun code Orphanet ne correspond au diagnostic, remplissez le champ description clinique avec le code parent le + proche

- Utiliser des signes phénotypiques via des codes HPO dans le champ « description clinique »
- Renseigner le champ « gènes » si le gène muté a été identifié
- Indiquer le diagnostic exact 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). Si porteur sain, mettre «aucun signe ou porteur sain» dans le champ moments des premiers signes

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	

Si le patient est Willebrand est par exemple type 1 et transmetteur type 3 : on ne codera que le type 1 dans Bamara. On pourra ajouter la transmission- type3 dans le commentaire du diagnostic.

Si le patient est de type 2B 2N, on codera alors les 2 types : 166087 et 166093

❖ CRPP

Dans ce tableau les gènes concernés sont indiqués entre parenthèses.

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

Les pathologies sans code Orphanet 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 :

275736	Group	Maladie hémorragique rare par défaut qualitatif des plaquettes - Thrombopathie
849	Disease	Thrombasthénie de Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)
420566	Disease	Troubles hémorragiques par déficit en CalDAG-GEFI (RASGRP2)
99844*	Disease	Troubles hémorragiques par déficit en kindline 3-LADIII (FERMT3)
36355	Disease	Troubles hémorragiques par anomalie du récepteur P2Y12 (P2RY12)
73271	Disease	Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène
98885	Subtype	GPVI
98886	Subtype	Alpha2 beta 1
NEW	Disease	Thrombopathie par anomalie de l'éphrine B2 (EPHB2)
806	Disease	Syndrome de Scott (ANO6)
52530	Disease	Maladie de Willebrand de type plaquettaire (GP1BA)
477797	Group	Thrombopathie par anomalie de la voie de l'acide arachidonique
220443	Disease	Troubles hémorragiques par déficit de synthèse de la thromboxane
NEW	Disease	Troubles hémorragiques par déficit en TXA2R
477787	Disease	Maladie hémorragique par déficit en phospholipase-A2 alpha cytosolique (PLA2G4A)
98456	Group	Maladies hémorragiques rares par thrombopathie dues à une anomalie des granules denses
167	Disease	Syndrome de Chediak Higashi (Lyst)
79430	Disease	Syndrome de Hermansky Pudlack=SHP
231500	Subtype	SHP avec fibrose pulmonaire (HPS1 et HPS4)
183678	Subtype	HPS2 avec neutropénie (AP3B1-AP3D1)
664500	Subtype	SHP par déficit en AP3B1 (HPS2)
664511	Subtype	SHP sévère à début précoce avec surdité par déficit en AP3D1 (HSP10)
231512	Subtype	HPS3, HPS5, HPS6
231531	Subtype	HPS7-HPS8-HPS9 (DTNBP1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6)
477794	Group	Thrombopathie associée à un syndrome
648*	Disease	Syndrome de Noonan (PTPN11)
79477*	Subtype	Griscelli syndrome type 2 (Rab27a)
2697*	Disease	ARC syndrome (VPS33B – VIPAS39)
1802*	Disease	Syndrome de Ghosal (dysplasie diaphysaire – anémie) (TBXAS1)
94089*	Disease	Pseudohypoparathyroïdie type 1 : syndrome hémorragique par anomalie de GNA
352649*	Disease	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	Disease	Thrombopénie avec déficit en granules denses (anomalie de FLI1 ou de RUNX1)

466806	Subtype	Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire= Macrothrombopénie par anomalie de messagers intracellulaires (SLFN 14)
NEW	Disease	Thrombopénie normocytaire par mutation NFE2
268322	Disease	Thrombocytopénie héréditaire avec plaquettes normales CYCS, IKZF5, MASTL, WAS
168629	Subtype	Thrombocytopénie autosomique avec plaquettes normales CYCS, IKZF5, MASTL
852	Subtype	Thrombopénie liée à l'X gène WAS
71290	Disease	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 aiguës myéloïdes=FPD/AML=FPDMM=FPS/AML - lié au gène ETV6 ou gène RUNX1 ou ANKRD26
566192	Disease	Thrombopénies à petites plaquettes congénitale AR (Fyb)
NEW	Disease	Thrombopénie par anomalie du récepteur G6B (C6orf25)
220452	Group	Macrothrombopénie héréditaire isolée
363727	Disease	Anémie dysérythro-poïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie - gène GATA1
231393	Disease	Thalassémie bêta-thrombocytopénie liée à l'X=Bêta-thalassémie-thrombocytopénie liée à l'X gène GATA1=XLTT
67044	Disease	Thrombocytopénie avec anémie dysérythro-poïétique congénitale - lié au gène GATA1 =Anémie dysérythro-poïétique congénitale avec thrombocytopénie =Syndrome d'anémie dysérythro-poïétique congénitale-thrombocytopénie lié à l'X
438207	Disease	Macrothrombocytopénie sévère autosomique récessive due à PRKACG
274	Disease	Syndrome de Bernard Soulier (GPIb/V/IX)
140957	Disease	Macrothrombopénie autosomique dominante Etiological subtypes : ACTN1, GP1BA,GP1BB,GFI1B,ITGAB2B,ITGB3,TRPM7, TPM4,TUBA8 ,TUBB1
734	Disease	Thrombopénie avec déficit en granules alpha et delta (gène GFI1b)
98455	Group	Macrothrombopénie héréditaire isolée avec une anomalie des granules alpha
721	Disease	Syndrome des plaquettes grises (gène NBEAL2)
370127	Disease	Macrothrombopénie de Medich (pas de gène associé)
220436	Disease	Syndrome du Québec (gène PLAUI)
370131	Disease	Thrombocytopénie de white (pas de gène associé)
851	Disease	Paris trousseau
	Group (à créer)	Amégacaryocytose
3319	Disease	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale=CAMT
397692	Disease	Aplasie isolée héréditaire (THPO et MPL)
477794	Group	Thrombocytopénie constitutionnelle syndromique
98892*	Disease	hétérotopie nodulaire périventriculaire=Macrothrombopénie par anomalie des protéines du cytosquelette (FLNA)
2882*	Disease	Sitostérolémie (ABCG5, ABCG8)
2307*	Disease	Syndrome IVIC oculootoradial (SALL4)
567*	Disease	Syndrome de délétion 22q11 (ou Syndrome de Digeorge)
480851	Disease	Thrombocytopénie héréditaire avec myélofibrose à début précoce=Thrombocytopénie par anomalie de SRC (atteinte osseuse, myélofibrose, édentation)
182050	Disease	Syndrome MYH9
71289	Disease	Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopénie amégacaryocytaire=Syndrome ATRUS / RUSAT (HOXA11)
494444	Disease	Syndrome de surdité neurosensorielle-thrombocytopénie associé à DIAPH1
3204	Disease	Syndrome de Stormorken Sjaastad-Langslet (STIM1)

2308	Disease	Syndrome de Jacobsen=del(11)(q23.3)
487796	Disease	Syndrome de macrothrombocytopénie-lymphoedème-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie=syndrome de Takenouchi-Kosaki (CDC42)
261323	Disease	Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12=Monosomie 21q22.11q22.12=Del(21)(q22.11q22.12)
602	Disease	Myopathie liée à GNE
906	Disease	Wiskott Aldrich (WAS) NB : Etiological subtypes (sans déficit immunitaire 852)
534*	Disease	Syndrome de Lowe (OCRL)
220448	Disease	Macrothrombopénie avec insuffisance mitrale (pas de gène associé)
308487*	Disease	Déficit en galactose épimérase. Degré de sévérité très variable. Existe des formes à expression purement hématologiques (GALE)
3320	Disease	TAR syndrome (RBM8)
1775	Disease	Dyskératose congénitale. La DC possède un large spectre phénotypique. L'entrée dans la maladie peut être une thrombopénie (TERT)
316*	Disease	Erythrokératodermie (KDSR)
674653	Disease	Thrombocytopénie syndromique associée à une actinomyopathie (ACTB)
652522	Disease	Syndrome de fièvre périodique-immunodéficience-thrombocytopénie (WDR1)

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%
335	Disorder	Déficit congénital en fibrinogène	Taux <50%
98880	Subtype	Afibrinogénémie	- Fibrinogène (Von Clauss) $\leq 1,5$ g/L - Dysfibrinogénémie (discordance fibrinogène Von Clauss / méthode antigénique – rapport <0,7)
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> , mettre «aucun signe ou porteur sain» dans les moments des premiers signes
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%
177929	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> , mettre «aucun signe ou porteur sain» dans les moments des premiers signes
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 Prékallicréine	
178396	Disorder	Hémorragie due à la mutation Pittsburgh de l'alpha-1-antitrypsine	
79	Disorder	Déficit en Alpha 2 anti-plasmine	Taux <80%
465	Disorder	Déficit en PAI-1	
3151	Disorder	Syndrome de sclérose en plaques-ichtyose-déficit en facteur VIII	
	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)
26348	Disorder	Déficit acquis en facteur II	présence d'autoAc anti-FII
599490	Disorder	Déficit acquis en facteur V	présence d'autoAc anti-FV
599495	Disorder	Déficit acquis en facteur VII	présence d'autoAc anti-FVII
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
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.

MOMENT DES PREMIERS SIGNES (changement 2026)

- **Aucun signe à ce jour ou porteur sain**
- **Anténatal**
- **A la naissance**
- **Postnatal** : précisez à quel âge (en année et/ou mois)
- **Inconnu**

CAS DES VILLES MULTI-CENTRES MHEMO

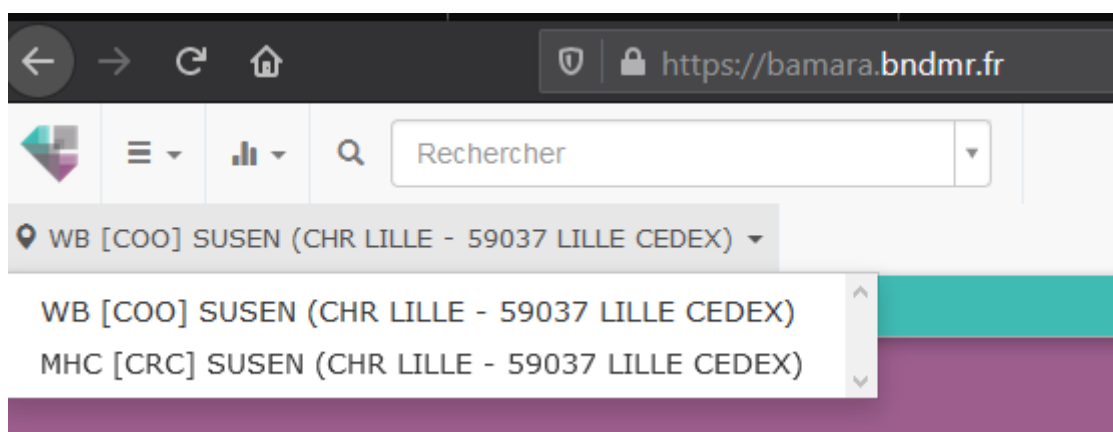
Pour les villes ayant plusieurs centres Bamara rattachés à MHEMO (par exemple un centre constitutif et un CRC-MHR ou un centre de référence et un CRC-MHR), il faut après s'être connecté à Bamara, choisir le centre correspondant à la pathologie avant de saisir les fiches des patients (cf. copie écran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

Pour un patient ayant déjà un diagnostic, 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 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-MHR.

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