

GUIDE DE CODAGE ERRANCE ET IMPASSE DIAGNOSTIQUE

**MALADIES
HÉRÉDITAIRES
MÉTABOLIQUES**

Filière nationale de santé



18 juillet 2023

filières de santé



maladies rares

Financées et pilotées par le Ministère des Solidarités et de la Santé



LES ERRANCES ET IMPASSES DIAGNOSTIQUES



QUAND EST-CE QU'UN PATIENT EST EN IMPASSE DIAGNOSTIQUE?



Un patient est considéré en **impasse diagnostique** :

- lorsqu'il n'y a toujours **pas de diagnostic confirmé**,
2 ans après le début de ses symptômes
- et qu'il est défini comme « **indéterminé** » par son médecin référent



CODER UN PATIENT EN IMPASSE DIAGNOSTIQUE

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic *
 En cours Probable Confirmé Indéterminé

Caractérisation génétique du diagnostic
 Oui Non Non approprié

Type d'investigation(s) réalisée(s) *
 Clinique Biologique Test génétique

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s) *
 Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) Chromosomique (caryotype, FISH)

Maladie rare (Orphanet)
 Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète

Description clinique
 Description clinique

Signes atypiques
 Signes atypiques

Gènes (HGNC)
 Gènes (HGNC)

Sujet apparemment sain
 Oui Non

INFORMATIONS GÉNOMIQUES COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL) +

Histoire de la maladie

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre *
 Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes *
 Anténatal À la naissance Postnatal Non déterminé
 10 ans et mois

Cas sporadique ou familial
 Sporadique Familial

Mode de transmission
 Mode de transmission

Commentaire
 Commentaire

Issu d'une union consanguine
 Oui Non Ne sais pas

Compléter si une caractérisation génétique du diagnostic a été obtenue ou pas ainsi que les investigations diagnostiques réalisées et le type d'analyses génétiques (si concerné)

Compléter le champs maladie rare avec le code ORPHA 616874 (maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète)

Compléter la description clinique et les signes atypiques

L'âge aux premiers signes doit être renseigné.



CODER UN PATIENT EN ERRANCE DIAGNOSTIQUE

L'errance diagnostique est définie comme la période entre la date d'apparition des premiers signes et la date de diagnostic.

Âge aux premiers signes *
 Anténatal
 À la naissance
 Postnatal
 Non déterminé

3 ans et 0 mois

Âge au diagnostic *
 Anténatal
 À la naissance
 Postnatal
 Postmortem
 Non déterminé

4 ans et 0 mois aujourd'hui

En sélectionnant « **post natal** », le champ « **âge** » apparaît. Son renseignement est obligatoire : un âge approximatif est préférable à une absence de remplissage.

le champ de l'item « **non déterminé** » est réservé aux porteurs sains pour l'âge aux premiers signes et aux patients en cours de diagnostic pour l'âge de diagnostic.

