BaMaRa
Guide de codage

Maladies rénales rares

Version Novembre 2021

SOMMAIRE

Ce guide est mis à disposition des centres de référence et de compétence du réseau ORKiD pour homogénéiser le codage des données maladies rares.

BaMaRa, Présentation et connexion

- BaMaRa, le projet en bref
- Mise en place de BaMaRa dans l'établissement
- Inscription et connexion à BaMaRa
- Page d'accueil de BaMaRa
- Création d'un dossier patient « Malade »

Les bonnes pratiques de codage

- Non opposition du patient
- Appréciation du diagnostic dans le centre MR
- Les différents niveaux d'assertion du diagnostic
- Date d'inclusion dans le site MR
- Hors label
- Type d'investigation(s) réalisée(s)
- Maladie rare (Orphanet)
- Description clinique
- Spécificités des DPI

L'impasse et l'errance diagnostiques

- Définition de l'errance diagnostique
- Coder un patient en errance diagnostique
- Définition de l'impasse diagnostique
- Coder un patient impasse diagnostique

Particularités de codage : pathologies de cause indéterminée & pathologie sans code ORPHANET

- **Coder les pathologies de cause indéterminée**
  - Néphropathie tubulo-interstitielle aigüe de cause indéterminée
  - Néphrocalcinose de cause indéterminée
  - Néphropathie ou tubulopathie rénale d'origine toxique, médicamenteuse ou infectieuse
- **Coder les pathologies sans code ORPHANET**
  - Thrombose des veines rénales
  - Hypercalciurie par augmentation de la 1-25 OH Vitamine D d'origine indéterminée
  - Néphrolithiases

Liste des maladies rénales rares par classification & codes ORPHANET

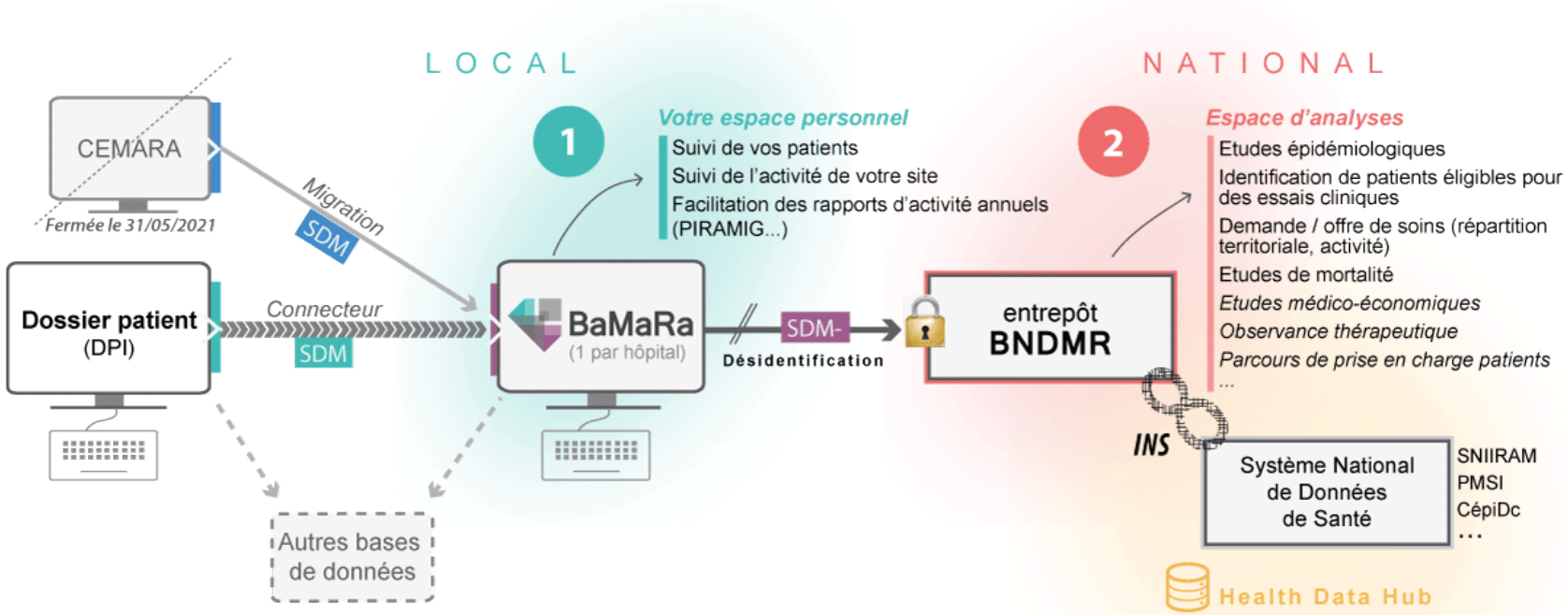
Foire aux questions

BaMaRa
Présentation et connexion

BaMaRa, le projet en bref

Tous les centres de référence et de compétences maladies rares ont l'obligation de saisir leurs données dans l'application BaMaRa (instruction du 11 janvier 2016, labellisation 2017). Elle permet de **suivre leur activité et celle de leur site d'appartenance**. L'accès aux données d'activité facilite la **constitution des rapports d'activité annuels tel que PIRAMIG**. Les données collectées dans BaMaRa permettront de **réaliser des études multi-centriques** notamment au niveau national. Il sera également possible de rapprocher des données issues d'autres bases de données (PMSI, SNIIRAM, CépiDc, etc.) et aux centres de référence et filières de santé, de pouvoir conduire des études sur leur cohorte.

La collecte des données s'effectue au cours de la prise en charge des patients vus dans les centres maladies rares à travers le dossier patient informatisé (DPI) en **mode connecté** ou directement via l'application BaMaRa en **mode autonome**.



Plus d'informations :
www.bndmr.fr/le-projet/presentation/

Retour au sommaire

Mise en place de BaMaRa dans l'établissement

Le référent (DIM, DSI) de l'établissement doit :

- Personnaliser la fiche d'information de la CNIL
- S'assurer de la compatibilité des postes informatiques de l'hôpital
- Gérer les autorisations d'accès des utilisateurs de l'application BaMaRa
- Résoudre les problèmes techniques liés à l'établissement ou aux postes informatiques

Les membres du centre maladies rares doivent :

- S'assurer que la **note d'information CNIL est bien affichée dans les salles d'attente et/ou les blocs de consultations**
- Corriger les dossiers patients issus de la migration depuis CEMARA et entrer systématiquement les nouveaux patients maladies rares

- ✓ 1 accès ouvert pour 1 professionnel
- ✓ 1 site ouvert pour 1 centre (CRMR/CCMR)
- ✓ 1 accès peut être associé à plusieurs sites (CRMR/CCMR)
- ✓ 1 dossier patient est partagé au sein de l'établissement

-> Bien distinguer l'activité du centre maladies rares de celle du service

Note d'information patient (français, anglais, russe) : www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bamara/

Retour au sommaire

Inscription et connexion à BaMaRa

L'inscription à l'application BaMaRa concerne les :

- Professionnels qui doivent saisir leurs activités
- Personnes qui font la saisie (secrétaires, TEC, ARC, etc.)
- Personnes qui consultent le site

Aller sur : https://bamara.bndmr.fr et cliquer sur « S'inscrire »

1
S'inscrire

2
Remplir les champs

3
Mail de confirmation

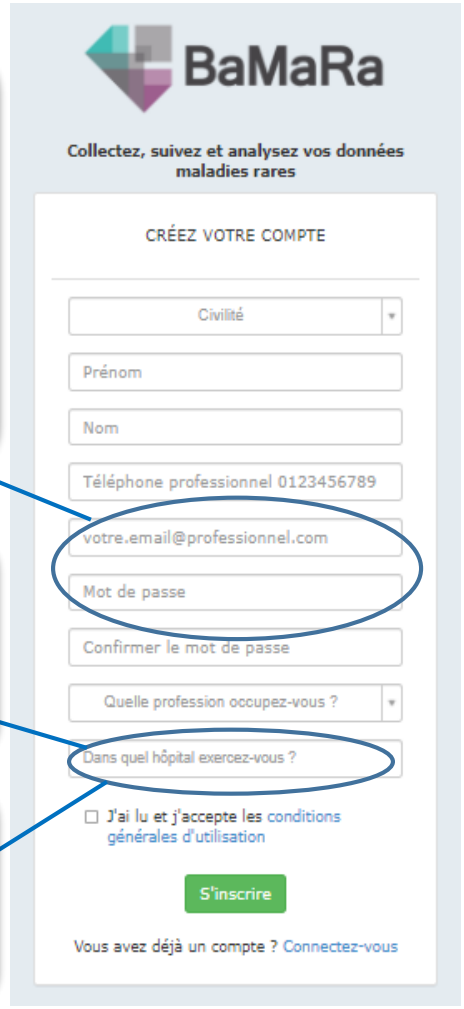
4
Mail de validation compte

Utilisez une adresse mail professionnelle

Mot de passe
1 minuscule
1 majuscule
1 chiffre
1 caractère spécial
8 caractères min

Si vous travaillez dans plusieurs centres MR
1 - Filtrer par le nom de l'hôpital
2 - Sélectionner le 1er centre MR
3 - Sélectionner le 2nd centre MR

Si vous travaillez dans plusieurs hôpitaux
1 - Filtrer par le nom du 1er hôpital
2 - Sélectionner le centre MR
3 - Filtrer par le nom du 2ème hôpital
4 - Sélectionner le Centre MR



Vidéo tuto « S'inscrire » : www.youtube.com/watch?v=fn-uXErQccc

Retour au sommaire

Inscription et connexion à BaMaRa

Aller sur : https://bamara.bndmr.fr/ et entrer votre adresse mail et votre mot de passe, puis cliquer sur **« Se connecter ».**

Un code est demandé en cas de changement d'ordinateur, de navigateur et 1 fois par mois.

Le code à usage unique est valable pendant 1 min environ.

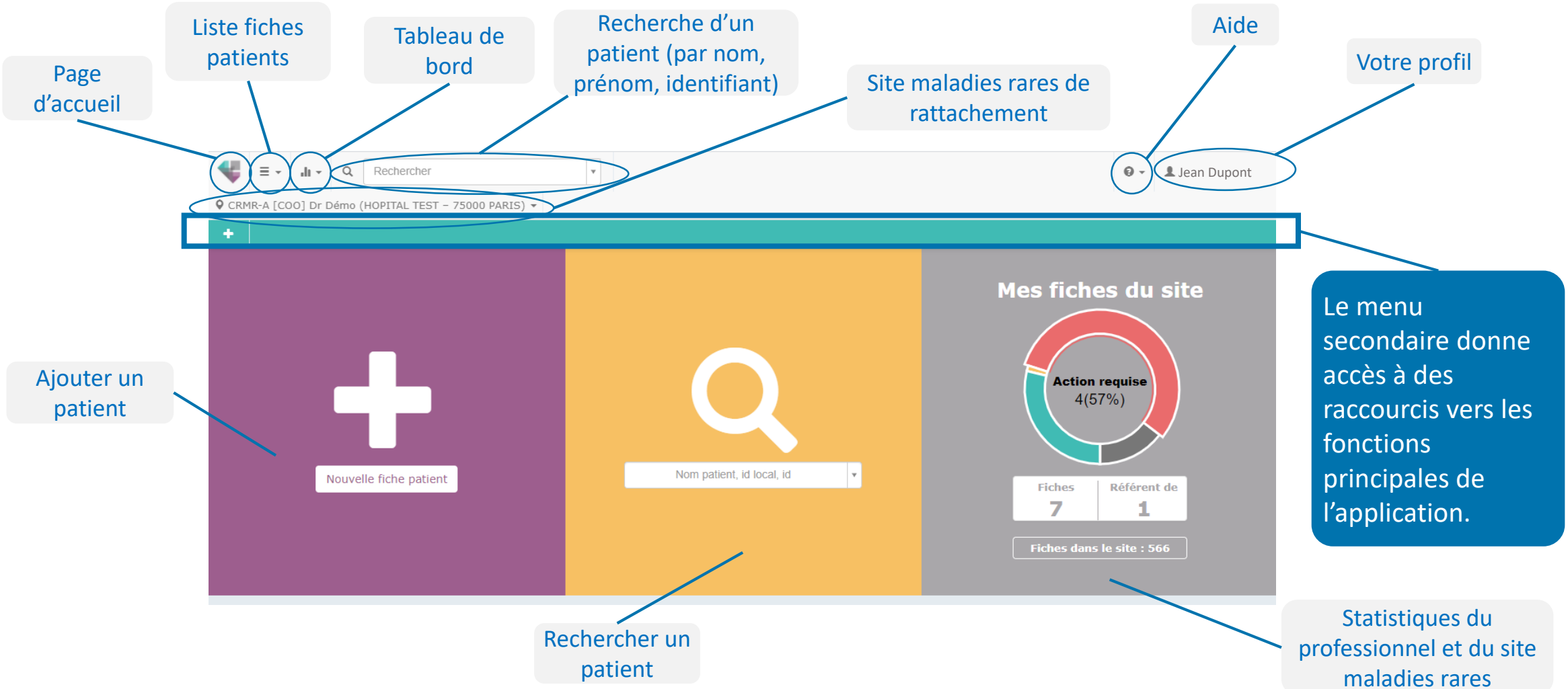
Si un message d'alerte s'affiche (certificat de sécurité, connexion non certifiée), cliquer sur **« continuer »** ou **« poursuivre »** ou **« ajouter une exception »**

Vidéo tuto **« Connexion »** : www.youtube.com/watch?v=gIn0V6lb_Jc
Vidéo tuto **« Mot de passe oublié »** : www.youtube.com/watch?v=6-0UUI67irA

BaMaRa doit être rempli à chaque activité concernant un patient atteint d'une maladie rare soit directement sur BaMaRa pendant ou après chaque activité, soit sur un bordereau (qui permettra une saisie ultérieure des données sur BaMaRa), soit sur la fiche maladie rare intégrée au DPI. Bordereaux à imprimer disponibles sur le site de la BNDMR (bas de page) : www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/

Retour au sommaire

Page d'accueil de BaMaRa



Vidéo tuto « Suivi d'activité : le tableau de bord » : www.youtube.com/watch?v=vyRlpFxnERM

Retour au sommaire

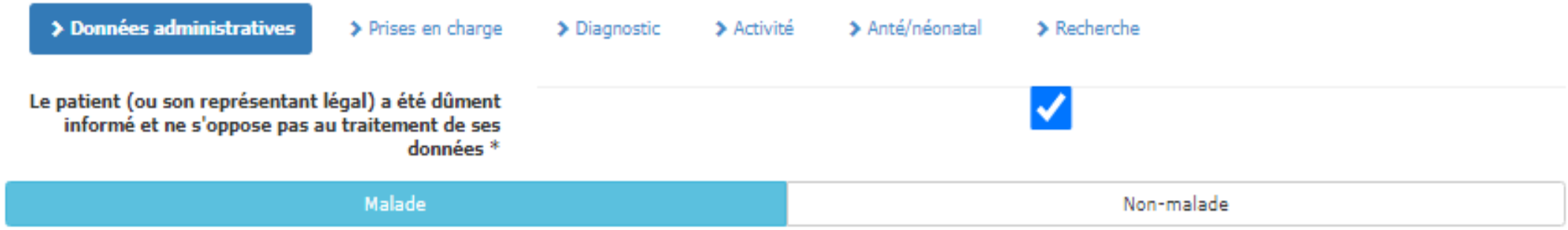
Création d'un dossier patient « Malade »

Si vous travaillez sur plusieurs sites, vérifiez que vous êtes bien sur le site de rattachement dans lequel vous souhaitez ajouter le patient.

- **Depuis le tableau de bord (ou page d'accueil) :** cliquer sur le grand icône « **nouvelle fiche patient** » à gauche de la page.
- **Depuis le menu secondaire :** cliquer sur l'icône en haut sur la bande turquoise à gauche.

Vous devrez remplir 6 onglets : **4 onglets sont obligatoires** (données administratives, prises en charge, diagnostic, activité) et 2 facultatifs (anté/néonatal, recherche). Les variables avec un *** sont obligatoires**

Par défaut le patient est malade. Sélectionnez « Non-malade » si le patient n'est ni atteint d'une maladie rare, ni porteur sain.
Ne pas oublier de **cocher la case d'information de non-opposition au traitement des données** sinon le dossier ne sera pas valide.



Vidéo tuto « Créer une fiche-patient » : https://www.youtube.com/watch?v=SzBcDUKCQoQ

Retour au sommaire

LES BONNES PRATIQUES DE CODAGE

Non opposition du patient

Niveau de confidentialité tel que le DPI

- Le recueil se fait dans le cadre de l'intérêt public.
- Le patients ne peut s'opposer au recueil de ces données, mais il doit être informé via la note d'information à afficher dans les lieux de prise en charge et dans le livret d'accueil qui permet cette saisie.

Les données de la BNDMR

- Le patient peut ici s'opposer.
- La note d'information individuelle doit lui être remis afin qu'il ait toutes les explications et tous les contacts pour s'opposer.
- S'il s'oppose, ne pas cocher la case, mais remplir tout le formulaire.

Retour au sommaire

Appréciation du diagnostic dans le centre MR

L'appréciation du diagnostic est à déterminée à l'entrée dans le centre maladies rares, à partir de 3 items obligatoires à renseigner :

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.

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.

Absent

La maladie du patient n'a pas été diagnostiquée avant son entrée dans le centre.

Retour au sommaire

Les niveaux d’assertion du diagnostic

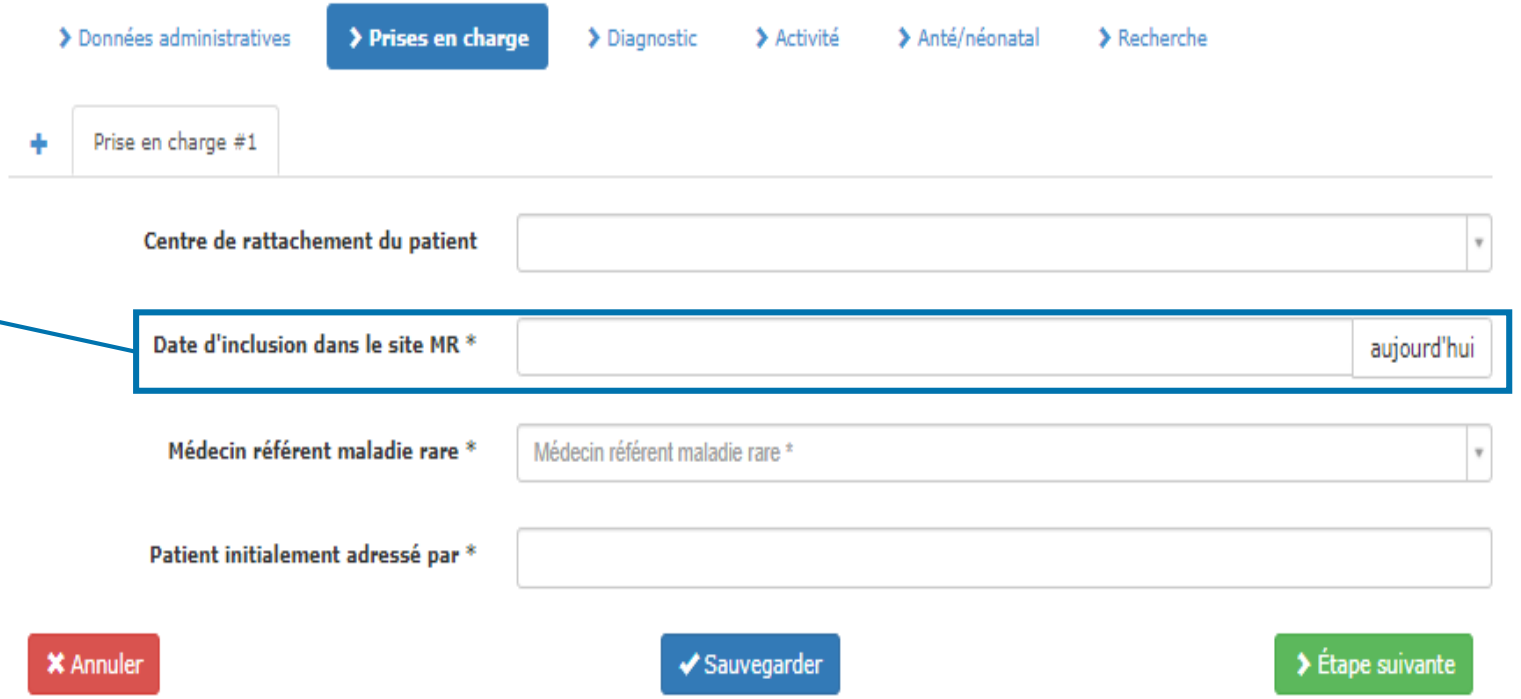
Statut actuel du diagnostic : il s’agit de l’état du diagnostic à ce jour. Il est important de faire évoluer le statut du diagnostic en fonction de la clinique et des résultats d’examens réalisés.

En cours	Le diagnostic est en cours, **en phase précoce d'investigation**. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible.
Probable	L’hypothèse diagnostique est **fortement suspectés** compte tenu des données disponibles. Cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour.
Confirmé	Le diagnostic posé a été **confirmé par une méthode à préciser**. En fonction des pathologies, l’examen permettant de confirmer le diagnostic (clinique, imagerie, génétique).
Indéterminé	Le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. L’ensemble des investigations réalisées (clinique, imagerie, génétique) n’ont pas permis de poser un diagnostic. Le patient est actuellement **en impasse diagnostique**.

Retour au sommaire

Date d'inclusion dans le centre maladies rares

Date de la première venue du patient depuis la labellisation



Si la date de la première venue dans le centre est :

Postérieure à la date de labellisation

Indiquer la date de la première venue du patient

Antérieure à la date de labellisation

Indiquer la date de la première venue du patient depuis le 1er janvier de l'année de labellisation

Retour au sommaire

Hors label

Le patient est venu dans le cadre de l'activité maladie rare, mais la pathologie ne relève pas de ma labellisation

L'objectif du « hors label » est de valoriser une autre activité maladie rare et demander ensuite une nouvelle labellisation

Vous avez la labellisation pour les maladies rénales rares et vous recevez en consultation un patient porteur d'une maladie qui ne fait pas partie de mon champs de maladies prises en charge dans mon centre. Dans ce cas, il est possible d'indiquer « **Hors label** » comme centre de rattachement. Ce patient n'entre pas dans la file active de mon centre, mais il sera possible de réaliser une extraction pour appuyer une demande de labélisation pour cette autre spécialité.

Retour au sommaire

Type d'investigation(s) réalisée(s)

Il s'agit du type(s) de méthode(s) de confirmation du diagnostic ou d'investigation(s) utilisée(s)

Clinique — L'examen repose sur des **symptômes présentés par le patient** et la prise en compte de son état général.

Génétique — Tout examen de **biologie moléculaire ou de cytogénétique** pour rechercher des anomalies sur le matériel génétique (chromosomes, gènes)

Biochimique — Analyse des **substances chimiques contenues dans le sang**, les urines, les sécrétions, etc.

Biologique — Tout autre **examen biologique ne référant pas à un test génétique ou à la biochimie.**

Imagerie — Toute **présentation visuelle** des structures ou des fonctions des organes ou des tissus en vue d'une évaluation diagnostique.

Exploration fonctionnelle — Examen destiné à apprécier la **manière dont un organe assure sa fonction**. Inclut la mesure des réponses physiologiques et métaboliques à des stimuli physiques (ex : EMG, ECG…) et chimiques.

Anatomo-pathologie — Analyse des **cellules ou des tissus** : inclut la microscopie (histologie, biopsies) ainsi que l'ultramicroscopie.

Autre — Tout **autre examen non classable** dans les modes de confirmation de diagnostic cités plus haut, à préciser dans le champ texte.

Si le diagnostic est :

En cours

Je note les examens réalisés

Probable

Je note les examens réalisés

Confirmé

*Je note **uniquement** l'examen confirmant le diagnostic*

Indéterminé

*Je note **uniquement** l'examen le plus pointu réalisé*

Retour au sommaire

Maladie rare (Orphanet)

Plusieurs diagnostics sont possibles pour un même patient *(diagnostics sans relation les uns avec les autres).*

Groupe de maladies → **Maladie** → **Sous-type maladie**

Diagnostic « probable » ou « confirmé »

Il existe un code Orphanet pour la maladie :
Je saisie le code dans le champs « Maladie rare (Orphanet) »

Il n'existe pas de code Orphanet pour la maladie :
- Je laisse vide le champs « Maladie rare (Orphanet) »
- Je peux saisir le code Orphanet du groupe de la maladie dans la description clinique uniquement

Diagnostic « en cours » ou « indéterminé »

Je ne renseigne pas le champ « Maladie rare (Orphanet) »

Si la pathologie existe sur Orphanet et/ou est décrite dans la littérature, je précise le code Orphanet du groupe ou les signes cliniques dans la **description clinique**. Noter le nom de la pathologie dans la zone « Commentaires »

Si la pathologie n'existe pas sur Orphanet et n'est pas décrite dans la littérature alors il faut renseigner l'association de signes cliniques.

Pour vous aider à la recherche
- Taper le n°ORPHA
- Taper le terme le plus discriminant
- Utiliser une abréviation
- Séparer les mots composés par des espaces
- Utiliser un espace si le terme recherché a seulement 2 caractères

Retour au sommaire

Description clinique

Il s'agit **des descriptions phénotypiques** complémentaires ou des présentations associées au **diagnostic de la maladie rare** observées chez le patient (thésaurus HPO, CIM10, Orphanet). Si aucun diagnostic n'est actuellement envisagé (recherche en cours ou diagnostic indéterminé) ou bien si le thésaurus proposé précédemment (Orphanet) ne permet pas de décrire le diagnostic, indiquez ici les signes cliniques observés chez le patient.

- Les signes **explicitant la prise en charge dans le centre**.
- Les signes qui ne sont **pas fréquemment présents, intéressants à retrouver**.
- Les signes permettant de **décrire une forme particulière, un sous-type de la pathologie**.

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

- Human Phenotype Ontology (HPO) (anglais, français)
- CIM-10
- Orphanet
- London Dysmorphology DataBase (LDDB)

Privilégiez les termes HPO, CIM10 et Orphanet (groupe)

En savoir plus sur 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#/

Retour au sommaire

Particularité des Dossiers Patients Informatisés (DPI)

Les +

- **Informations administratives** pré-saisies
- **Un seul outil**, pas de double saisie

Les -

- **Différences entre les outils**
- **Intitulés parfois différents** de BaMaRa
- **Saisie complète indispensable** : si un item obligatoire n'est pas complété, les données ne migrent pas vers BaMaRa et le patient n'est pas comptabilisé dans l'activité.

La filière est en contact avec les interlocuteurs des DPI. N'hésitez donc pas à nous contacter en cas de besoin.

Retour au sommaire

L'IMPASSE ET L'ERRANCE DIAGNOSTIQUES

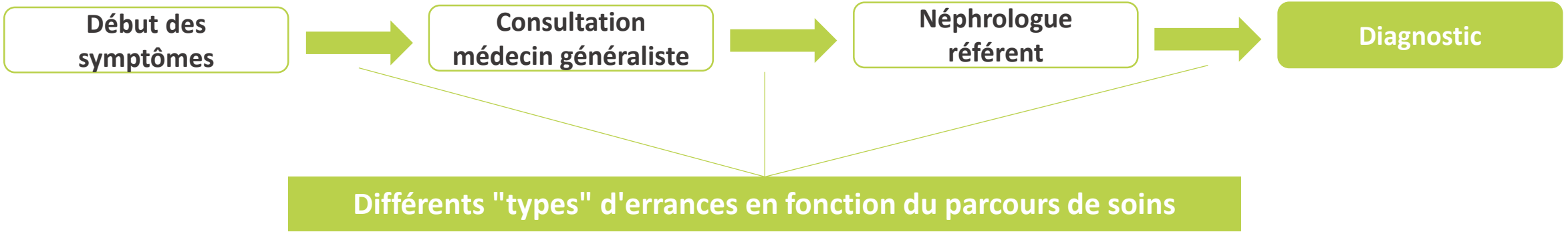
Définition de l'errance diagnostique

L'errance diagnostique est la période entre la date d'apparition des premiers signes et la date à laquelle un diagnostic précis est posé.

Parcours de prise en charge avec l'aboutissement d'un diagnostic rapide

Début des symptômes → Consultation médecin généraliste → Néphrologue référent → Diagnostic

Parcours de prise en charge avec l'aboutissement d'un diagnostic mais après une longue période entre les différentes étapes de la prise en charge



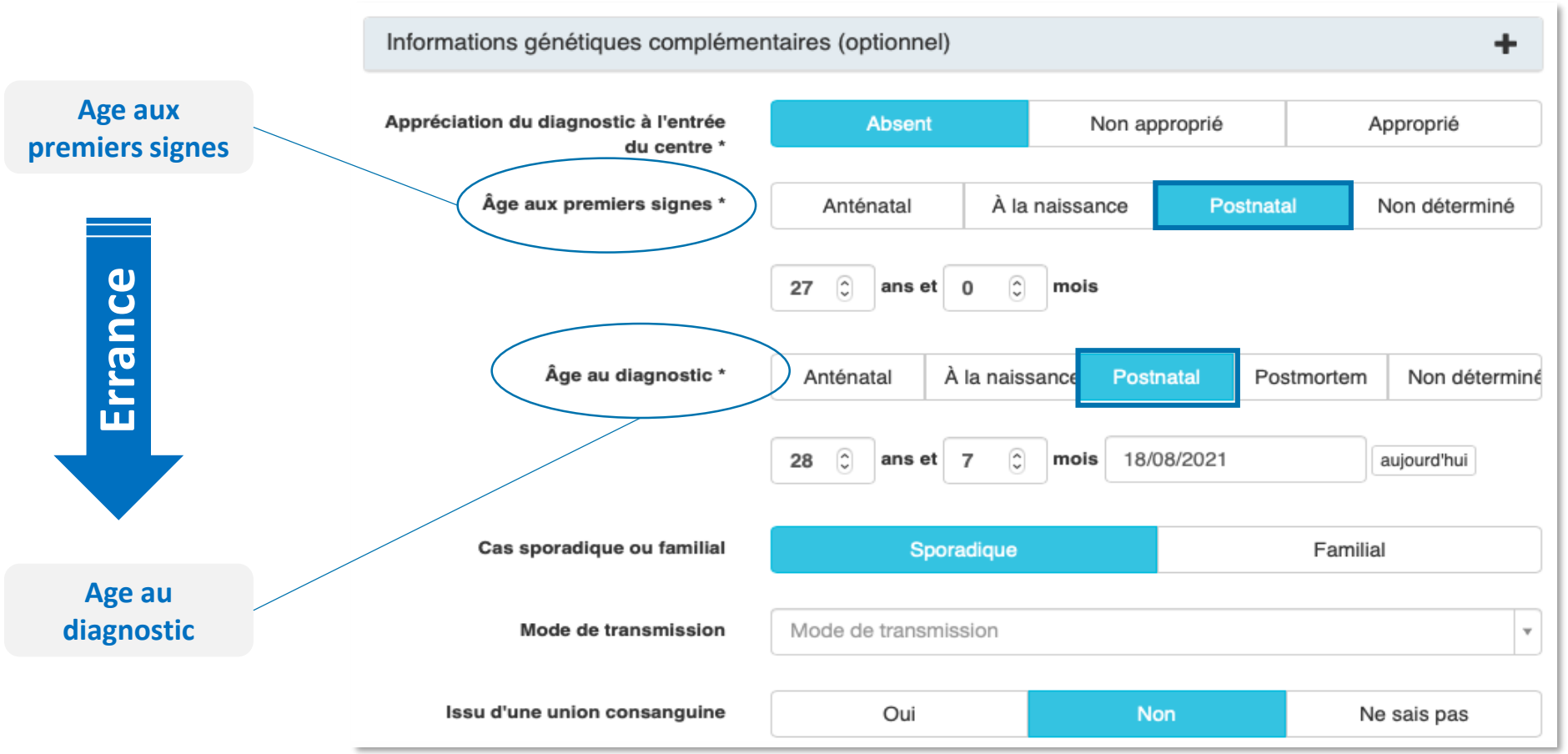
Bamara ne nous permet pas facilement de détailler les délais entre chaque étape du parcours de soins.

La définition de l'errance n'est parfois pas consensuelle.

Retour au sommaire

Coder l'errance diagnostique

Onglet « Diagnostic » : Mettre diagnostic « En cours » lorsqu'aucune pathologie n'est suspectée ou avec un degré de certitude très faible. Le diagnostic ne doit pas être renseigné pour le moment.



- En sélectionnant « **postnatal** » le champ « âge » apparait. Il est obligatoire.
- Un âge approximatif est préférable à une absence de remplissage.
- 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 au diagnostic

Retour au sommaire

Définition de l'impasse diagnostique

Un patient est considéré en impasse diagnostique
lorsqu'il n'a toujours pas de diagnostic

2 ans

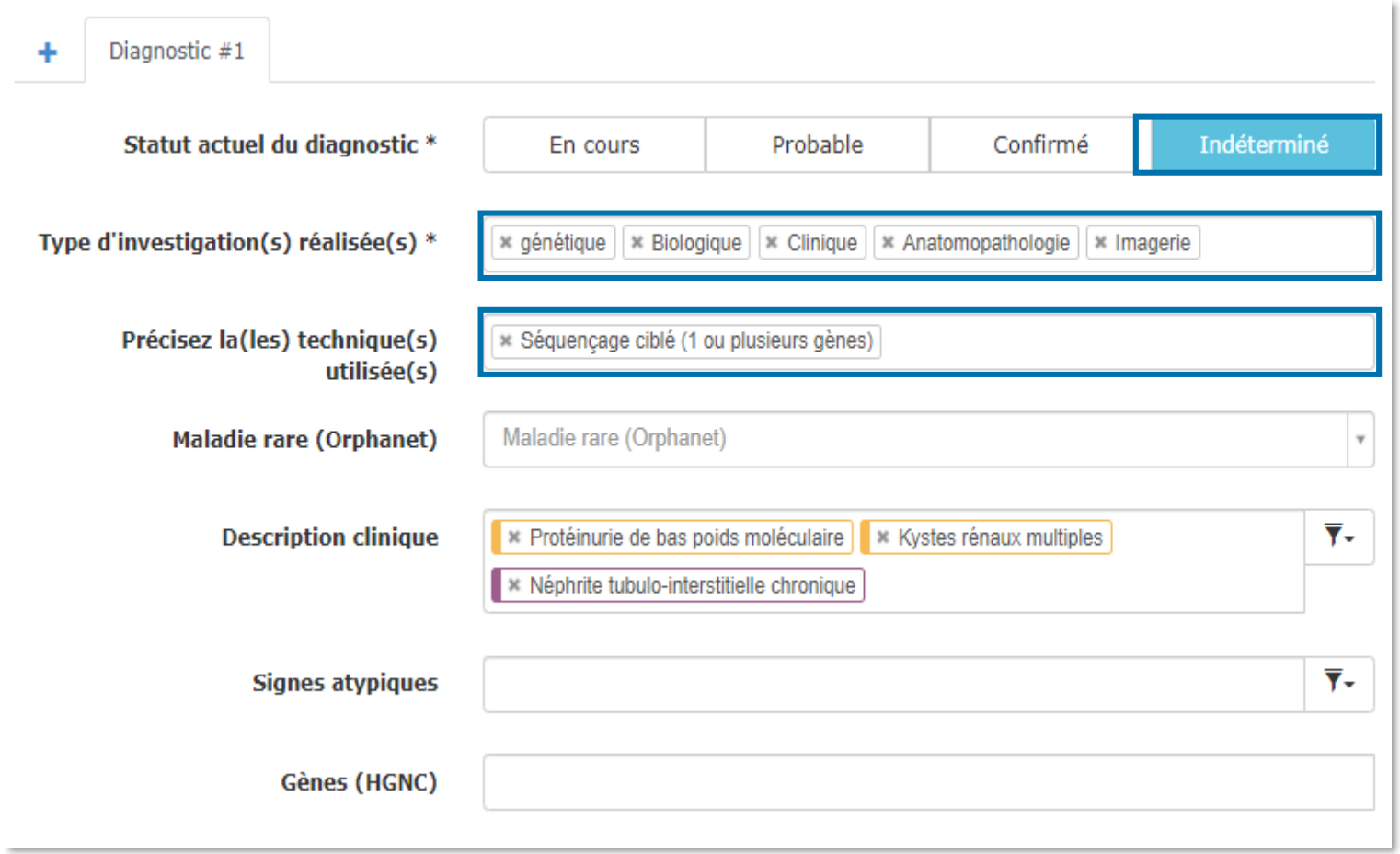
après le début de ses symptômes ou entrant en IRC-T
et qu'il est **étiqueté « indéterminé »** par son médecin référent.

Définition DGOS : « *L'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art Elle concerne les malades atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue ».*

Retour au sommaire

Coder l'impasse diagnostique

- Je précise les investigations et le type d'analyse génétiques réalisées
- Je ne saisie pas de diagnostic dans le champs « Maladie rare (Orphanet) »
- L'âge aux premiers signes doit être renseigné, l'âge au diagnostic est « non déterminé »
- Je peux détailler les signes cliniques dans « Description clinique »
- Je mets à jour la fiche en fonction des avancées des connaissances et des techniques



Préciser par exemple dans l'item "Description clinique " : Tableau syndromique/ clinico-biologique, Résultat d'imagerie, Diagnostic histologique, Signes extrarénaux, etc.

Retour au sommaire

Particularités de codage

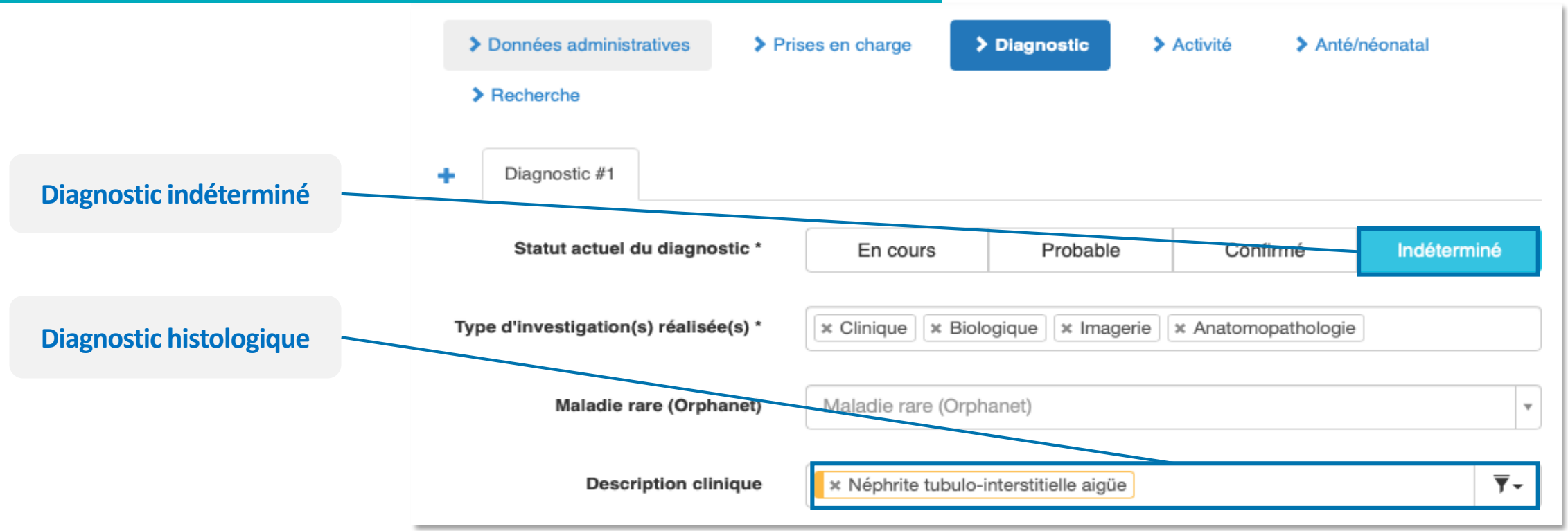
pathologies de cause indéterminée &
pathologie sans code ORPHANET

Coder les pathologies de cause indéterminée

En l'absence de codes ORPHANET, il est possible de mettre un diagnostic clinique, histologique, biologique ou radiologique dans la partie « Description clinique » pour la plupart des diagnostics.

Soit l'étiologie est indéterminée et il faut cocher la case indéterminée soit le diagnostic est connu sans code disponible. Il faut cocher l'onglet confirmé sans mettre de malade avec code ORPHANET et jouter le diagnostic étiologique dans la zone « Commentaire ».

Néphropathie tubulo-interstitielle aigüe de cause indéterminée

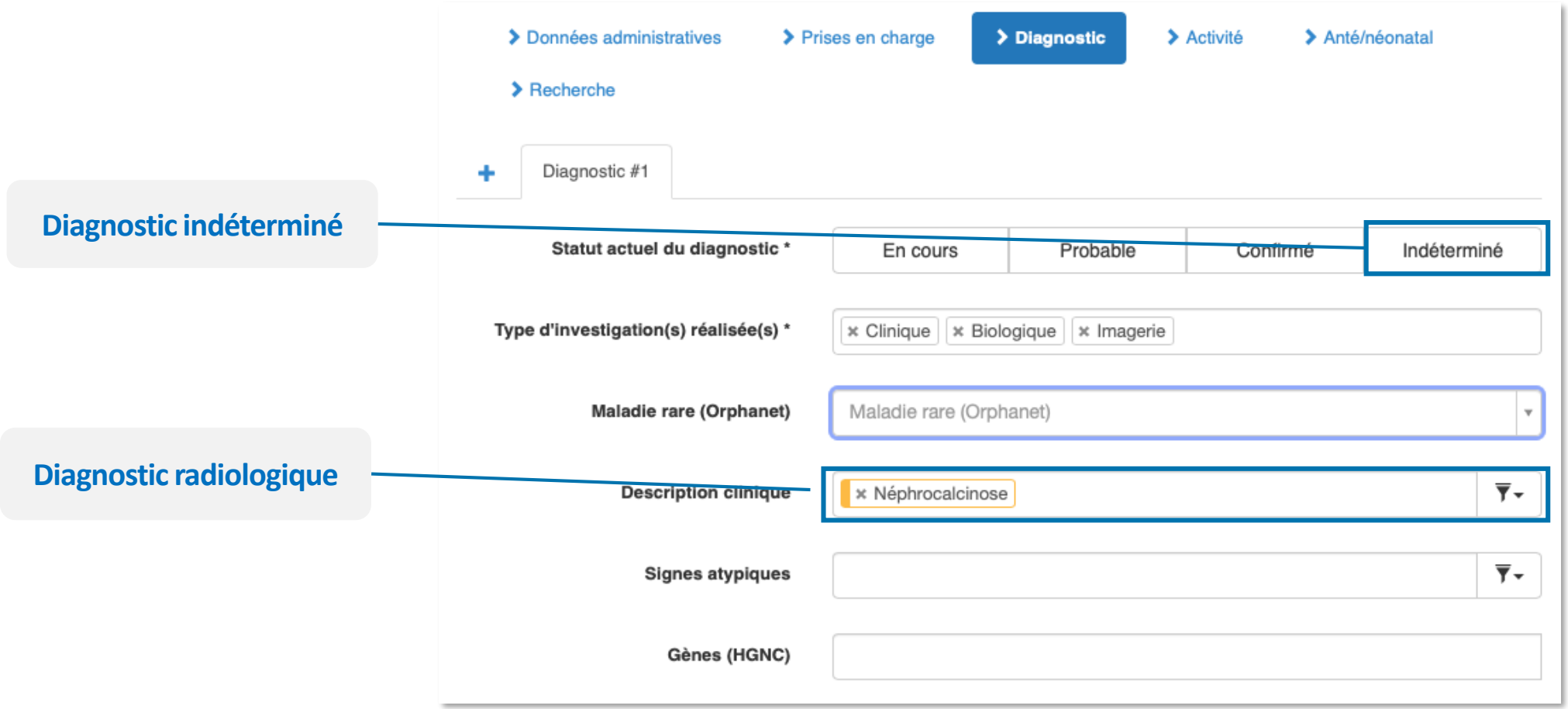


Retour au sommaire

Coder les pathologies de cause indéterminée

Néphrocalcinose de cause indéterminée

Le diagnostic histologique, biologique ou radiologique (sans étiologie identifiée) doit se mettre dans la description clinique. Cocher la case Indéterminé « Statut actuel du diagnostic »



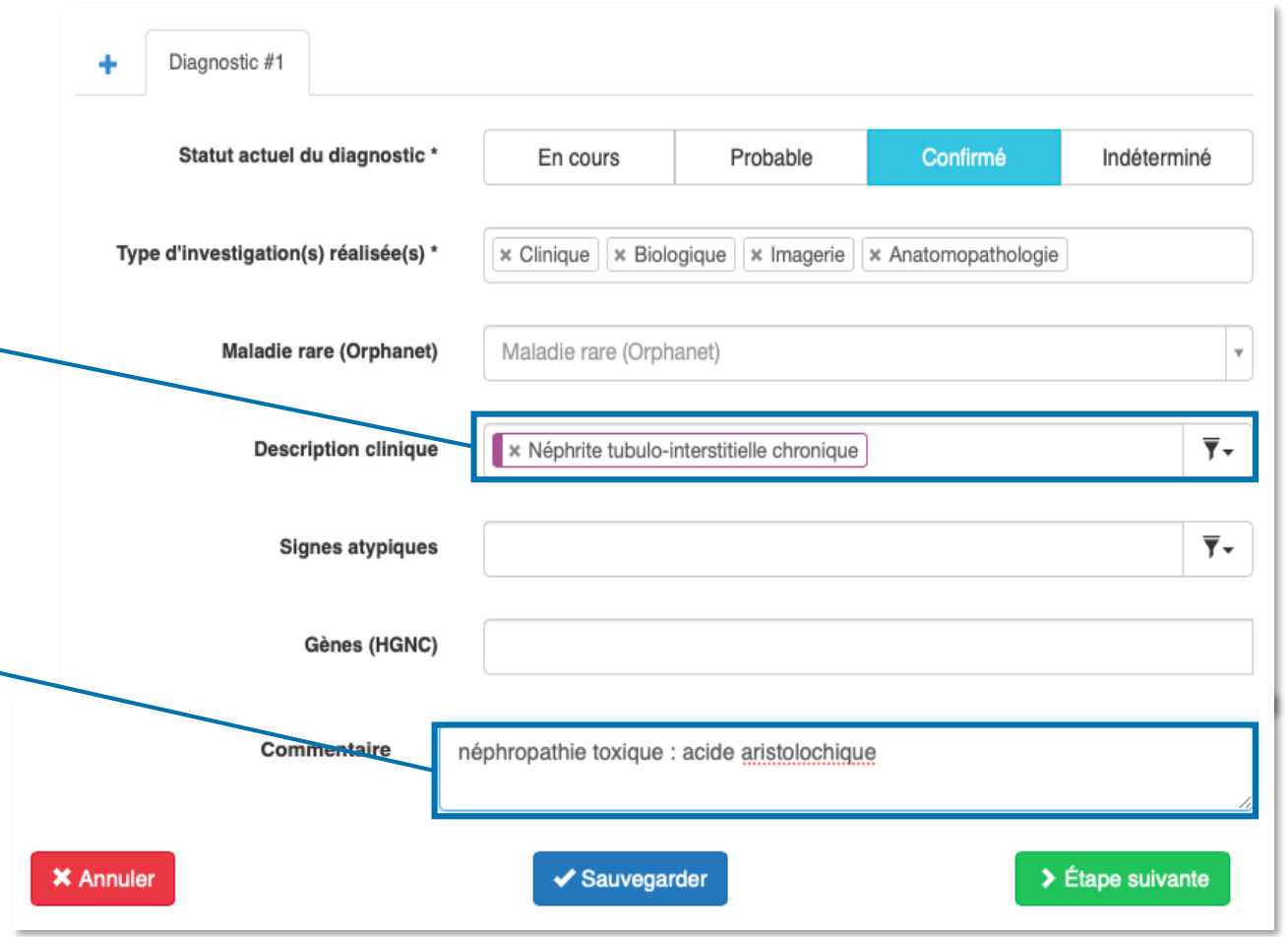
Retour au sommaire

Coder les pathologies de cause indéterminée

Néphropathie ou tubulopathie rénale d'origine toxique, médicamenteuse ou infectieuse

Diagnostic histologique ou syndromique

Diagnostic étiologique dans commentaire



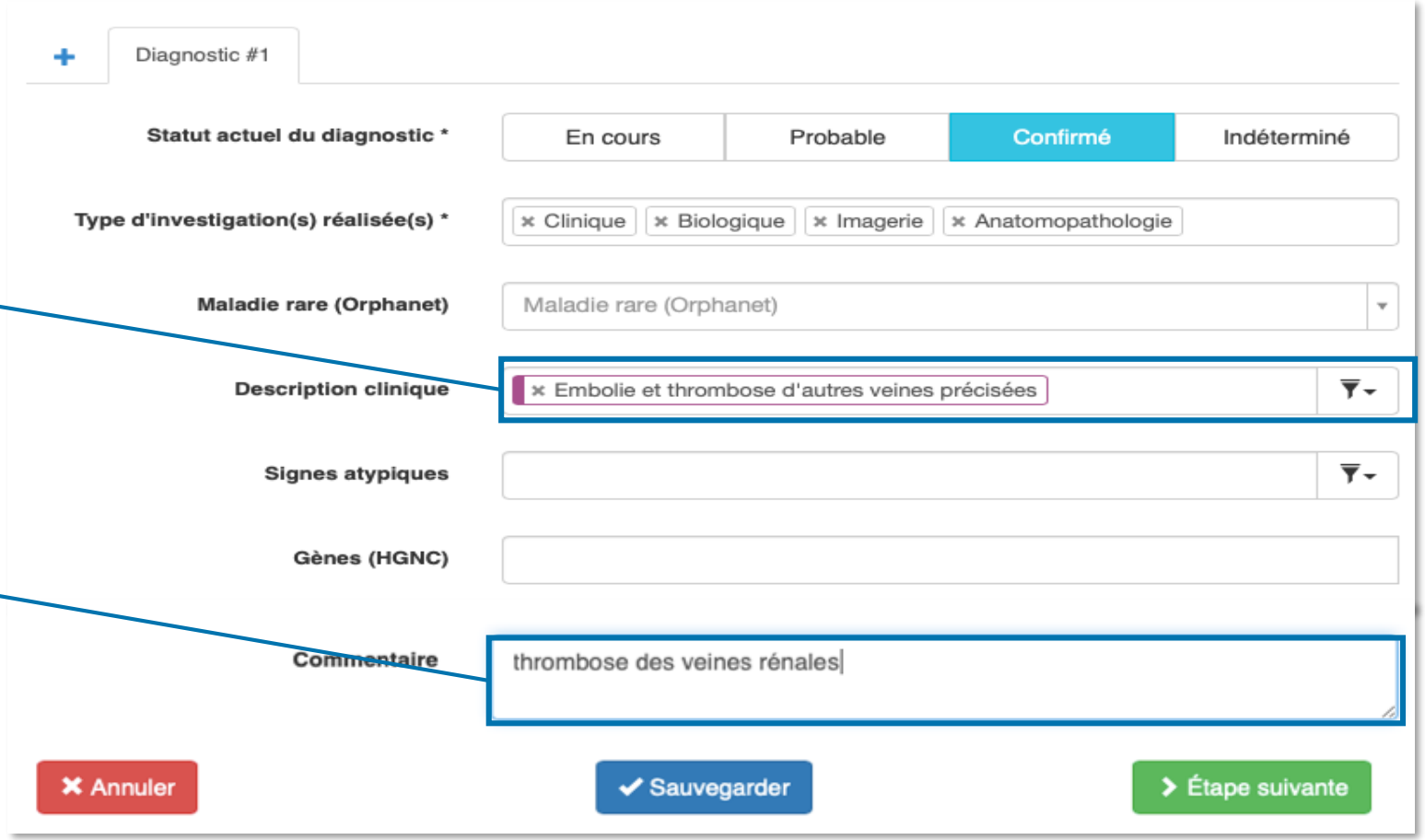
Retour au sommaire

Coder les pathologies sans code ORPHANET

Thrombose des veines rénales

Diagnostic de thrombose veineuse dans la description clinique

Diagnostic de thrombose veineuse rénale

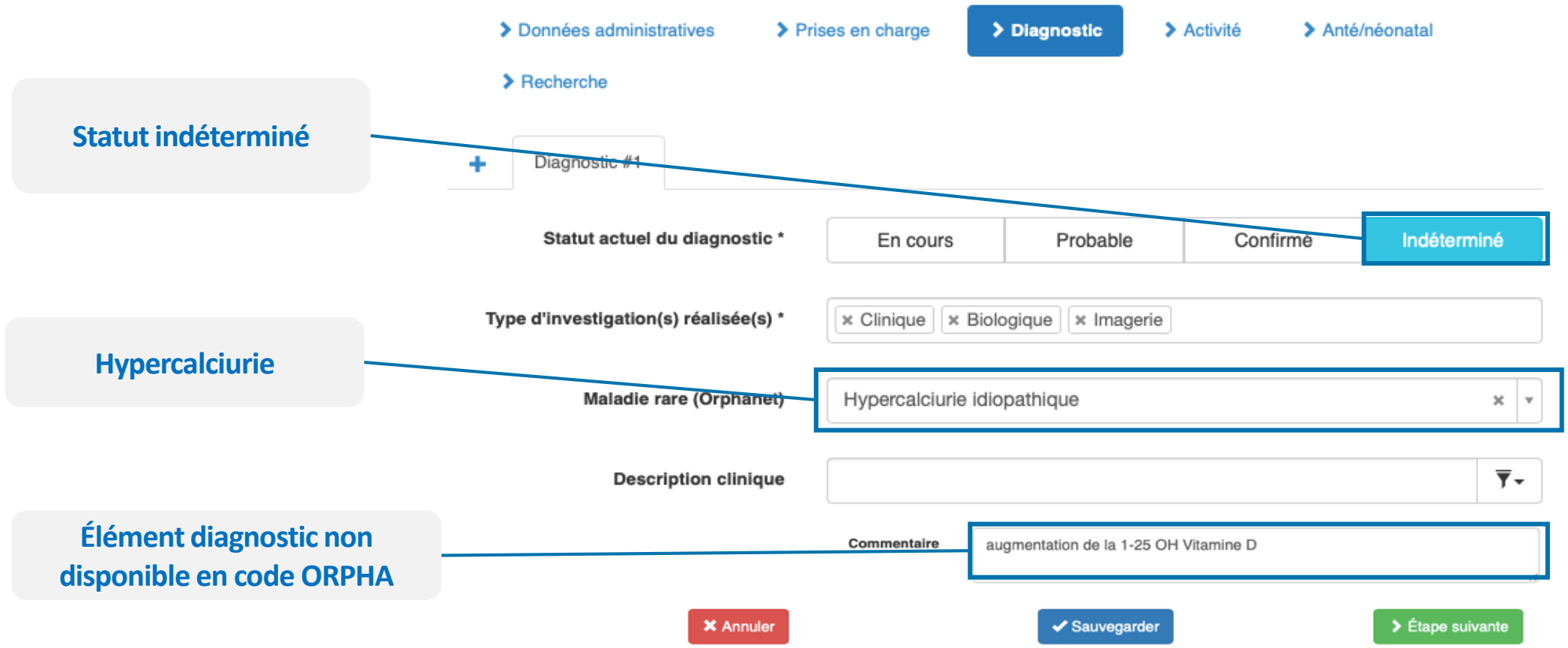


Retour au sommaire

Coder les pathologies sans code ORPHANET

Pour les diagnostics d'hypercalciurie non disponible en code ORPHA, l'alternative est de coder en **hypercaliciurie idiopathique** et de préciser le diagnostic dans la partie commentaire ou de choisir l'onglet indéterminé quand l'origine est indéterminée

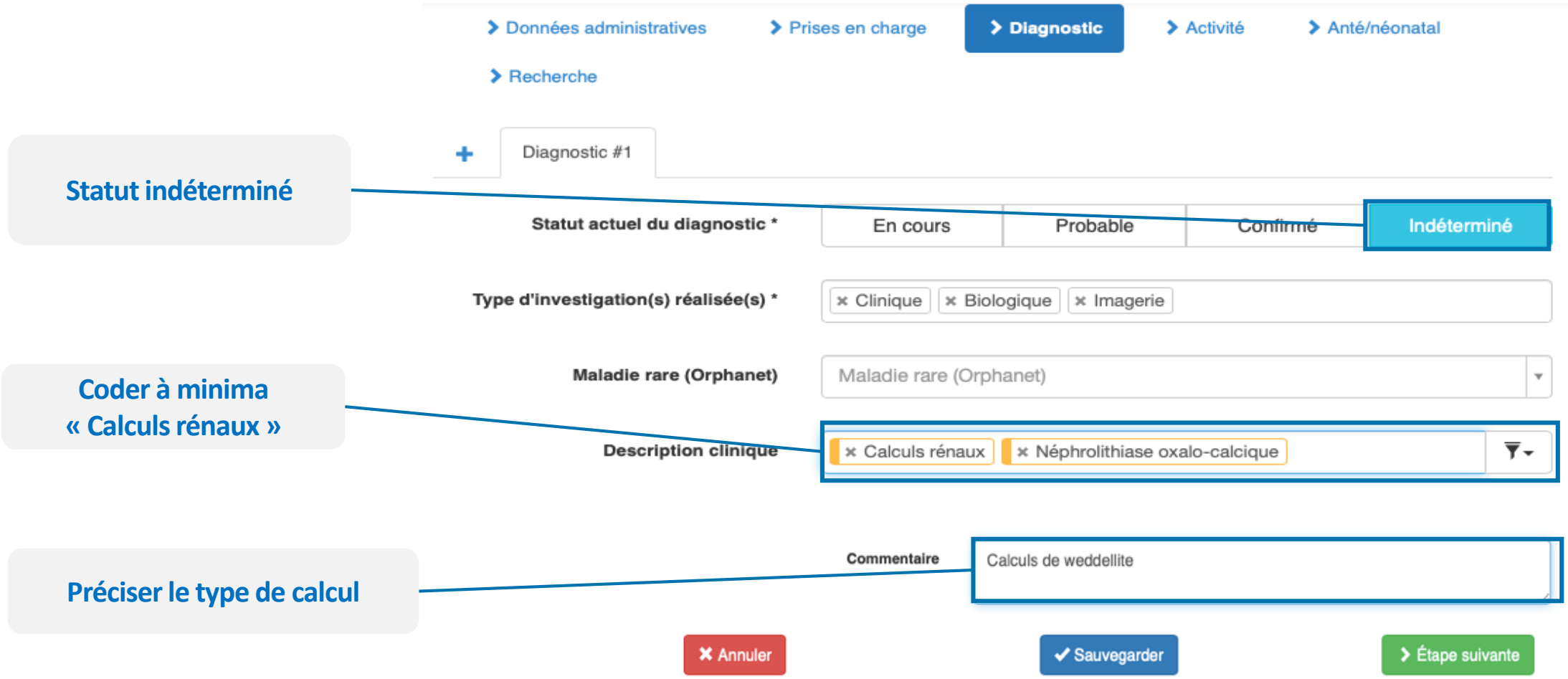
Exemple : **Hypercalciurie par augmentation de la 1-25 OH Vitamine D d'origine indéterminée**



Retour au sommaire

Coder les pathologies sans code ORPHANET

Pour les diagnostics de néphrolithiases, il est possible de coder les calculs dans la catégorie description clinique et d'apporter un complément d'information dans la case commentaire.



Retour au sommaire

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

Groupe de pathologies	**Classification NON UTILISABLE pour coder un diagnostic de maladie rare dans BaMaRa et les DPI (mode connecté). Les fiches ne seront pas valides**
Sous-type d'une pathologie	**Dysplasie Classification utilisable pour coder un diagnostic de maladie rare dans BaMaRa et les DPI (mode connecté) multikystique**
Pathologie	Dysplasie rénale Classification utilisable pour coder un diagnostic de maladie rare dans BaMaRa et les DPI (mode connecté) unilatérale

Retour au sommaire

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

93545	**Malformation du rein et des voies urinaires (CAKUT)**
93546	**Anomalie non syndromique du rein et des voies urinaires**
1851	**Dysplasie rénale multikystique**
97363	Dysplasie rénale multikystique unilatérale
97364	Dysplasie rénale multikystique bilatérale
322	**Exstrophie vésicale-épispadias**
93928	Epispadias isolé
93929	Séquence d'omphalocèle-extrophie cloacale-anus imperforé-anomalie spinale
93930	Exstrophie de la vessie
3033	**Dysgénésie tubulaire rénale**
97367	Dysgénésie tubulaire rénale associée au syndrome de transfusion foeto-fœtale
97368	Dysgénésie tubulaire rénale d'origine médicamenteuse
97369	Dysgénésie tubulaire rénale d'origine génétique
1309	**Ectasie canaliculaire précalicielle**
2260	**Oligoméganéphronie**
237	**Duplication de l'urètre**
617	**Méga-uretère primitif congénital**
238642	Méga-uretère primitif de l'adulte
238646	Méga-uretère primitif obstructif congénital
238650	Méga-uretère primitif congénital avec reflux
238654	Méga-uretère primitif congénital nonobstructif sans reflux
544578	Méga-uretère primitif congénital obstructif et refluant
93101	**Hypoplasie rénale**
97361	Hypoplasie rénale unilatérale
97362	Hypoplasie rénale bilatérale
93108	**Dysplasie rénale**
93172	Dysplasie rénale unilatérale
93173	Dysplasie rénale bilatérale
93109	**Mégacalicose congénitale**
93176	Mégacalicose congénitale unilatérale
93177	Mégacalicose congénitale bilatérale
238637	**Syndrome mégavessie-méga-uretères**
289365	**Reflux vésico-urétéral familial**
411709	**Agénésie rénale**
1848	Agénésie rénale bilatérale
93100	Agénésie rénale unilatérale
435365	**Obstruction du tractus urinaire inférieur**
2970	**Syndrome Prune Belly**
105	**Atrésie de l'urètre**
93110	**Valve de l'urètre postérieur (PUV ; VUP)**
435372	**Valve de l'urètre antérieur**
435743	**Anomalie congénitale de l'ouraque**
488	**Kyste de l'ouraque**
431341	**Fistule de l'ouraque**
431344	**Sinus de l'ouraque**
431347	**Diverticule de l'ouraque**
93547	**Anomalie syndromique du développement du rein et des voies urinaires**
881	**Syndrome de Turner**
99226	Monosomie X
99228	Monosomie X en mosaïque
99413	Syndrome de Turner par anomalies de structure du chromosome X
138	**Syndrome CHARGE**
567	**Syndrome de délétion 22q11.2**
783	**Syndrome de Rubinstein-Taybi**
353277	Syndrome de Rubinstein-Taybi dû à des mutations de CREBBP
353281	Syndrome de Rubinstein-Taybi dû à une microdélétion 16p13.3
353284	Syndrome de Rubinstein-Taybi par haploinsuffisance de EP300

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

648	**Syndrome de Noonan**
857	**Syndrome de Townes-Brocks**
893	**Syndrome WAGR**
107	**Syndrome BOR**
195	**Syndrome du Cat-eye**
52	**Syndrome d'Alagille**
261600	Syndrome d'Alagille dû à une microdélétion 20p12
261619	Syndrome d'Alagille dû à une mutation ponctuelle de JAG1
261629	Syndrome d'Alagille dû à une mutation ponctuelle de NOTCH2
116	**Syndrome de Beckwith-Wiedemann**
96076	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une microduplication 11p15
96193	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une disomie uniparentale d'origine paternelle du chromosome 11
231117	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à un défaut d'empreinte de la région 11p15
231120	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une mutation de CDKN1C
231127	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une microdélétion 11p15
231130	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une translocation/inversion 11p15
238613	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une mutation de NSD1
564	**Syndrome de Meckel**
289	**Syndrome d'Ellis-Van Creveld**
3378	**Trisomie 13**
3380	**Trisomie 18**
887	**Association VACTERL / VATER (Association VACTERL ; Association VATER)**
373	**Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel**
3027	**Séquence de régression Caudale**
2052	**Syndrome de Fraser**
955	**Syndrome de Hajdu-Cheney**
971	**Syndrome acro-rénal**
1064	**Syndrome d'aniridie-agénésie rénale-retard psychomoteur**
1133	**Syndrome AREDYLD**
1765	**Syndrome de dyschondrostéose-néphropathie**
1834	**Dysplasie mésodermique axiale**
1896	**Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine**
1973	**Syndrome facio-cardio-rénal**
2111	**Hamartomatose kystique du poumon et du rein**
2186	**Syndrome d'hydrocéphalie-sclérotiques bleues-néphropathie**
2237	**Syndrome d'hypoparathyroïdie-surdité neurosensorielle-dysplasie rénale**
2241	**Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie**
2256	**Syndrome d'hypoplasie péroné-cubitus-anomalies rénales**
672	**Syndrome de Pallister-Hall**
2278	**Syndrome d'ichtyose-déficience intellectuelle-nanisme-anomalie rénale**
2669	**Syndrome de néphrose-surdité-anomalies des voies urinaires et des doigts**
1475	**Syndrome rein-colobome**
2673	**Syndrome neuro-facio-digito-rénal**
2697	**Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase**
2704	**Syndrome d'Ochoa**
2750	**Syndrome oro-facio-digital type 1**
2774	**Ostéolyse carpo-tarsienne multicentrique avec ou sans néphropathie**
2820	**Syndrome de paraplégie spastique-néphropathie-surdité**
2838	**Syndrome de dysmorphie rénale pelvi-calicielle-surdité**
3032	**Syndrome Meckel-like associé à NPHP3**
3109	**Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser**
2578	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2
247775	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 1
798	**Syndrome de Schinzel-Giedion**
3186	**Syndrome de Steinfeld**
3316	**Syndrome de Thomas**

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

3326	Dysplasie thymus-rein-anus-poumon
3327	Syndrome thyro-cérébro-rénal
3404	Syndrome d'Ulbright-Hodes
1192	Syndrome d'athérosclérose-surdité-épilepsie-diabète-néphropathie
3411	Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale
818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz
71273	Syndrome de la pince mésentérique
93111	Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à HNF1B
217266	Syndrome BNAR
439897	Syndrome létal fœtal d'agénésie / hypoplasie cérébro-réno-génito-urinaire
444069	Syndrome de malformation cérébrale-atrésie duodénale-hypoplasie rénale bilatérale fœtal létal
500095	Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-anomalies rénales
500135	Syndrome de neurones multinuclés-anhydramnios-dysplasie rénale-hypoplasie cérébelleuse-hydranencéphalie
508488	Syndrome de microdélétion 8q24.3
521438	Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales
592574	Syndrome de Menke-Hennekam
93548	Néphropathie glomérulaire
54370	Glomérulonéphrite membranoprolifératives primaire
329903	Glomérulonéphrite membranoprolifératives médiée par les immunoglobulines
329918	Glomérulopathie à dépôts de C3
93571	Maladie de dépôt dense
329931	Glomérulonéphrite à dépôts de C3
97560	Glomérulonéphrite extra membraneuse primitive
544590	Maladie de la membranes basale glomérulaire liée au collagène
63	Syndrome d'Alport
1018	Syndrome d'Alport lié à l'X-léiomyomatose diffuse
88917	Syndrome d'Alport lié à l'X
88918	Syndrome d'Alport autosomique dominant
88919	Syndrome d'Alport autosomique récessif
73229	Syndrome HANAC
567544	Néphropathie full-house non lupique idiopathique
567554	Maladie systémique avec une glomérulopathie comme manifestation majeure
567556	Maladie systémique d'origine génétique avec une glomérulopathie comme manifestation majeure
342	Fièvre méditerranéenne familiale
575	Syndrome de Muckle-Wells
36412	Vascularite urticarienne hypocomplémentémique
840090	Glomérulopathie à dépôts de fibronectine
85450	Amylose héréditaire avec atteinte rénale primaire
93560	Amylose AApoAI
93561	Amylose ALys
93562	Amylose AFib
238269	Amylose AApoAII
329481	Glomérulopathie lipoprotéinique
444092	Syndrome autoimmun de pneumopathie interstitielle-arthrite
567558	Maladie systémique non génétique avec une glomérulopathie comme manifestation majeure
732	Polymyosite
221	Dermatomyosite
117	Maladie de Behçet
797	Sarcoïdose
809	Connectivite mixte
829	Maladie de Still de l'adulte
779	Syndrome de Reynolds
84087	Glomérulopathie à dépôts de collagène de type III
85443	Amylose AL
314701	Amylose primitive systémique
314709	Amylose primitive localisée

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

85445	**Amylose AA**
86861	**Maladie des dépôts d'immuglobuline monoclonale non-amyloïde**
93556	Maladie de dépôt des chaînes lourdes
93557	Maladie de dépôt des chaînes légères et lourdes
93558	Maladie de dépôt des chaînes légères
90291	**Sclérodermie systémique**
220393	Sclérose systémique cutanée diffuse
220402	Sclérose systémique cutanée limitée
220407	Sclérose systémique limitée
91137	**Glomérulopathie immunotactoïde ou fibrillaire**
97566	**Glomérulonéphrite à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes**
97567	**Glomérulonéphrite à dépôts organisés microtubulaires**
93568	**Polymyosite juvénile**
93672	**Dermatomyosite juvénile**
439232	**Amylose AApoAIV**
442582	**Amylose AH**
449395	**Maladie rénale associée à IgG4**
567560	**Vascularite systémique associée à une glomérulopathie**
536	**Lupus érythémateux systémique**
183	**Granulomatose éosinophilique avec polyangéite**
375	**Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire**
761	**Vascularite à immunoglobulines A**
727	**Polyangéite microscopique**
900	**Granulomatose avec polyangéite**
3287	**Artérite de Takayasu**
397	**Artérite à cellules géantes**
767	**Périartérite noueuse**
439737	Périartérite noueuse primaire
439729	Périartérite noueuse cutanée
439755	Périartérite noueuse à organe unique
439762	Périartérite noueuse systémique
439746	Périartérite noueuse secondaire
728	**Polychondrite atrophiante**
362258	**Maladie de Buerger**
91138	**Vascularite cryoglobulinémique**
93554	Cryoglobulinémie mixte type II
93555	Cryoglobulinémie mixte type III
93126	**Glomérulonéphrite pauci-immune**
97563	Glomérulonéphrite pauci-immune avec ANCA
97564	Glomérulonéphrite pauci-immune sans ANCA
93552	**Lupus érythémateux disséminé de l'enfant**
567562	**Maladie avec atteinte multisystémique et glomérulopathie**
2614	**Syndrome nail-patella**
1830	**Dysplasie immuno-osseuse de Schimke (syn. Syndrome de Schimke)**
2065	**Syndrome de Galloway-Mowat**
2613	**Maladie rénale nail-patella-like**
2670	**Syndrome de Pierson**
2715	**Syndrome oculo-rénal-cérébelleux sévère**
220	**Syndrome de Denys-Drash**
347	**Syndrome de Frasier**
69063	**Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation foetomaternelle anti-endopeptidase neutre**
69735	**Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème-télangiectasie-atteinte rénale**
93114	**Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E**
163696	**Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale**
182050	**Syndrome MYH9**
255249	**Syndrome de Leigh avec syndrome néphrotique**

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

280406	Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec surdité neurosensorielle
300333	Syndrome d'épidermolyse bulleuse-syndrome néphrotique-surdité neurosensorielle
306504	Syndrome de pneumopathie interstitielle-syndrome néphrotique-épidermolyse bulleuse
506334	Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec insuffisance surrénalienne
567564	Syndrome néphrotique sans manifestations extrarénales
357502	Syndrome néphrotique idiopathique
69061	Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible
567546	Syndrome néphrotique corticosensible idiopathique avec résistance secondaire aux stéroïdes
567548	Syndrome néphrotique corticorésistant idiopathique
567550	Syndrome néphrotique idiopathique avec résistance multiple aux médicaments
567552	Syndrome néphrotique corticorésistant idiopathique avec sensibilité à l'immunosuppression
564127	Syndrome néphrotique d'origine génétique
656	Syndrome néphrotique corticorésistant d'origine génétique
839	Syndrome néphrotique congénital type finlandais
93573	Microangiopathie thrombotique
536	Lupus érythémateux systémique
54057	Purpura thrombotique thrombocytopénique
93583	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital
93585	Purpura thrombotique thrombocytopénique d'origine immunitaire
93552	Lupus érythémateux disséminé de l'enfant
244275	Microangiopathie thrombotique *de novo* après transplantation rénale
544458	Syndrome hémolytique et urémique
2134	Syndrome hémolytique et urémique atypique
93581	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à des anticorps anti-facteur H
544472	Syndrome hémolytique et urémique atypique lié à une anomalie d'un gène du complément
79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC
357008	Syndrome hémolytique et urémique par déficit en DGKE
544482	Syndrome hémolytique et urémique dû à une infection
90038	Syndrome hémolytique et urémique à Escherichia coli producteur de Shiga-toxines
544493	Syndrome hémolytique et urémique par infection à Streptococcus pneumoniae
93587	Maladie kystique rénale familiale
731	Polykystose rénale autosomique récessive (syn. AR-PKD)
892	Maladie de von Hippel-Lindau
564	Syndrome de Meckel
805	Sclérose tubéreuse de Bourneville (syn. STB)
730	Polykystose rénale autosomique dominante (syn. ADPKD ; PKD)
2031	Syndrome de fibrose hépatique-kystes rénaux-déficience intellectuelle
2666	Syndrome de néphronophtise familiale de l'adulte-quadriparésie spastique
110	Syndrome de Bardet-Biedl (syn. BBS)
79118	Syndrome de diabète néonatal-hypothyroïdie congénitale-glaucome congénital-fibrose hépatique-polykystose rénale
88924	Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse (syn. Syndrome des gènes contigus TSC2/PKD1 ; Syndrome du gène contigu de la sclérose tubéreuse / polykystose rénale)
140969	Syndrome de Saldino-Mainzer (syn. Syndrome conorénal ; Syndrome de dysplasie rénale-dystrophie pigmentaire de la rétine-ataxie cérébelleuse-dysplasie osseuse)
220497	Syndrome de Joubert avec atteinte rénale
294415	Dysplasie réno-hépato-pancréatique
401996	Néphrite interstitielle caryomégalique
443988	Syndrome de ventriculomégalie-maladie des kystes rénaux

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

93593	**Néphropathie secondaire à des maladies de surcharge ou à d'autres maladies métaboliques**
324	**Maladie de Fabry**
905	**Maladie de Wilson**
60	**Déficit en alpha-1-antitrypsine**
912	**Syndrome de Zellweger (syn. Syndrome cérébro-hépato-rénal)**
352	**Galactosémie**
79237	**Déficit en galactokinase**
79238	**Déficit en galactose épimérase**
308473	Déficit érythrocytaire en galactose épimérase
308487	Déficit généralisé en galactose épimérase
79239	**Galactosémie classique**
570422	**Déficit en galactose mutarotase**
2116	**Maladie de Hartnup**
469	**Intolérance au fructose héréditaire**
364	**Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase**
79258	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ia
79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib
738	**Porphyrie**
79277	**Porphyrie érythropoïétique congénitale**
79278	**Protoporphyrie érythropoïétique autosomique**
95157	**Porphyrie hépatique aiguë**
79273	**Coproporphyrie héréditaire**
79276	**Porphyrie aiguë intermittente**
79473	**Porphyrie variegata**
100924	**Porphyrie par déficit en ALA déshydratase**
95161	**Porphyrie hépatique chronique**
95159	**Porphyrie hépatoérythropoïétique**
101330	**Porphyrie cutanée tardive**
443057	Porphyrie cutanée tardive sporadique
443062	Porphyrie cutanée tardive familiale
280379	**Uroporphyrie érythropoïétique associée à une tumeur maligne myéloïde**
443197	**Protoporphyrie érythropoïétique liée à l'X**
3467	**Xanthinurie héréditaire**
93601	Xanthinurie type I
93602	Xanthinurie type II
976	**Déficit en adénosine phosphoribosyltransférase**
650	**Déficit en LCAT**
79292	Maladie des yeux de poisson
79293	Déficit familial complet en LCAT
27	**Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12**
79312	Acidémie méthylmalonique isolée résistante à la vitamine B12 type mut-
289916	Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut0
1031	**Syndrome d'amélogenèse imparfaite-néphrocalcinose**
3222	**Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase**
411536	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase modérée
411543	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase sévère
28	**Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12**
79310	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblA
79311	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblB
308442	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblDv2
882	**Tyrosinémie type 1**
2088	**Syndrome de Fanconi-Bickel**
416	**Hyperoxalurie primitive**
93598	Hyperoxalurie primitive type 1
93599	Hyperoxalurie primitive type 2
93600	Hyperoxalurie primitive type 3

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

35858	**Syndrome d'Imerslund-Gräsbeck**
69076	**Glucosurie rénale familiale**
87876	**Sialidose type 2**
93399	Sialidose type 2 juvénile
93400	Sialidose type 2 congénitale
206428	**Déficit en hypoxanthine-guanine phosphoryl transférase**
510	**Syndrome de Lesch-Nyhan**
79233	**Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase**
247794	**Syndrome de cataracte juvénile-microcornée-glucosurie rénale**
255249	**Syndrome de Leigh avec syndrome néphrotique**
300547	**Hypercalcémie infantile autosomique récessive**
371207	**Anomalie congénitale de la glycosylation avec une néphropathie comme manifestation majeure**
2953	**Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural**
79325	**ALG8-CDG**
238459	**SLC35A1-CDG**
411629	Cystinose néphropathique infantile
411634	Cystinose néphropathique juvénile
93603	**Néphropathie tubulaire rare**
534	**Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe (syn. Syndrome de Lowe)**
437	**Rachitisme hypophosphatémique**
1652	**Maladie de Dent**
93622	Maladie de Dent type 1
93623	Maladie de Dent type 2
89936	**Hypophosphatémie liée à l'X**
89937	**Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant**
157215	**Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie**
289176	**Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif**
214	**Cystinurie**
93612	Cystinurie type A
93613	Cystinurie type B
112	**Syndrome de Bartter**
89938	Syndrome de Bartter infantile avec surdité neurosensorielle
93604	Syndrome de Bartter anténatal
93605	Syndrome de Bartter classique
570371	Syndrome Bartter anténatal transitoire
474	**Syndrome de Jeune**
2318	**Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale**
730	**Polykystose rénale autosomique dominante**
358	**Syndrome de Gitelman**
64	**Syndrome d'Alström**
1380	**Syndrome de cataracte-néphropathie-encéphalopathie**
1515	**Dysplasie cranio-ectodermique**
3145	**Syndrome de diabète insipide néphrogénique-calcifications intracrâniennes-dysmorphie faciale**
3156	**Syndrome de Senior-Loken**
655	**Néphronophtise**
93589	Néphronophtise tardive
93591	Néphronophtise infantile
93592	Néphronophtise juvénile
2197	**Hypercalciurie idiopathique**
223	**Diabète insipide néphrogénique**
3337	**Syndrome de Fanconi primitif rénotubulaire**
34149	**Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante**
88949	Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à MUC1
88950	Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à UMOD
9311	Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à HNF1B (syn. MODY 5 ; Néphropathie associée à HNF1B ; Syndrome RCAD ; Syndrome kystes rénaux-diabète juvénile)

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

217330	Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à REN (syn. Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale associée à REN ; Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 2)
34526	Hypomagnésémie primaire d'origine génétique
306516	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose
2196	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère
31043	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose sans atteinte oculaire sévère
306519	Hypomagnésémie primaire d'origine génétique avec hypocalciurie
34528	Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie
306522	Hypomagnésémie primaire d'origine génétique avec normocalciurie
30924	Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire
34527	Hypomagnésémie primaire familiale avec normocalciurie et normocalcémie
199326	Hypomagnésémie isolée autosomique dominante type Glaudemans
564178	Hypomagnésémie primaire avec épilepsie réfractaire et déficience intellectuelle
73224	Syndrome d'insuffisance rénale tubulaire-cardiomyopathie
84081	Syndrome de Senior-Boichis
91136	Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaine légère des Ig monoclonales
91500	Néphrite tubulo-interstitielle et uvéite
93606	Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée
94088	Hypo-uricémie rénale héréditaire
97593	Pseudo-hypoparathyroïdie
457059	Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright
79443	Pseudohypoparathyroïdie type 1A
79444	Pseudohypoparathyroïdie type 1C
79445	Pseudopseudohypoparathyroïdie
457062	Pseudohypoparathyroïdie sans ostéodystrophie héréditaire d'Albright
94089	Pseudohypoparathyroïdie type 1B
94090	Pseudohypoparathyroïdie type 2
140969	Syndrome de Saldino-Mainzer
140976	Syndrome RHYNS (syn. Syndrome de rétinite pigmentaire-hypopituitarisme-néphronophtise-dysplasie osseuse)
199343	Syndrome EAST
238517	Syndrome d'hypotonie-cystinurie type 1
163690	Syndrome d'hypotonie-cystinurie
163693	Syndrome de microdélétion 2p21
238523	Syndrome d'hypotonie-cystinurie atypique
244305	Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose
314822	Acidose tubulaire rénale primitive
2785	Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale
3240	Syndrome de calcification du système nerveux central-surdité-acidose tubulaire-anémie
18	Acidose tubulaire rénale distale
93608	Acidose tubulaire rénale distale autosomique dominante
93610	Acidose tubulaire rénale distale avec anémie
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive
47159	Acidose tubulaire rénale proximale
93607	Acidose tubulaire rénale proximale autosomique récessive
314889	Acidose tubulaire rénale proximale autosomique dominante
324525	Cardiomyopathie hypertrophique et tubulopathie dues à une mutation de l'ADN mitochondrial
352540	Ostéomalacie oncogénique
363534	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépato-cérébro-rénale
363694	Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alcalose
444916	Pseudohypoaldostéronisme
757	Pseudohypoaldostéronisme type 2
88938	Pseudohypoaldostéronisme type 2A
88939	Pseudohypoaldostéronisme type 2B

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

88940	Pseudohypoaldostéronisme type 2C
300525	Pseudohypoaldostéronisme type 2D
300530	Pseudohypoaldostéronisme type 2E
756	**Pseudohypoaldostéronisme type 1**
171871	Pseudohypoaldostéronisme type 1 rénal
171876	Pseudohypoaldostéronisme type 1 généralisé
93164	**Pseudohypoaldostéronisme transitoire**
449395	**Maladie rénale associée à IgG4**
505242	**Syndrome de régression psychomotrice-apraxie oculomotrice-anomalie du mouvement-néphropathie**
528105	**Syndrome d'hypohidrose-déséquilibre électrolytique-dysfonctionnement des glandes lacrymales-ichtyose-xérostomie**
544628	**Syndrome de Fanconi atypique-hyperinsulinisme néonatal**
93614	**Maladie hématologique avec atteinte rénale**
848	**Bêta-thalassémie**
231214	Bêta-thalassémie majeure
231222	Bêta-thalassémie intermédiaire
231226	Bêta-thalassémie dominante
232	**Drépanocytose**
84	**Anémie de Fanconi**
93618	**Hypertension artérielle de cause rare**
97598	**Sténose congénitale de l'artère rénale**
156629	**Hypertension artérielle de cause génétique rare**
904	**Syndrome de Williams**
636	**Neurofibromatose de type 1**
97685	Syndrome de microdélétion 17q11
363700	Neurofibromatose type 1 par mutation ou délétion intragénique de NF1
526	**Syndrome de Liddle**
1276	**Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle**
424	**Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH**

757	**Pseudohypoaldostéronisme type 2**
88938	Pseudohypoaldostéronisme type 2A
88939	Pseudohypoaldostéronisme type 2B
88940	Pseudohypoaldostéronisme type 2C
300525	Pseudohypoaldostéronisme type 2D
300530	Pseudohypoaldostéronisme type 2E
758	**Pseudoxanthome élastique**
320	**Excès apparent de minéralocorticoïdes**
88659	**Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante**
88660	**Hypertension par mutation gain de fonction du récepteur aux minéralocorticoïdes**
235936	**Hyperaldostéronisme familial**
403	**Hyperaldostéronisme familial type I**
404	**Hyperaldostéronisme familial type II**
251274	**Hyperaldostéronisme familial type III**
93619	**Tumeur rénale rare**
2665	**Néphrome mésoblastique congénital**
654	**Néphroblastome**
2111	**Hamartomatose kystique du poumon et du rein**
97366	**Kyste multiloculaire du rein**
217071	**Carcinome rénal**
247203	**Carcinome des tubes collecteurs**
319276	**Carcinome rénal à cellules claires**
319287	Carcinome rénal kystique multiloculaire
404511	Carcinome rénal papillaire à cellules claires
319298	**Carcinome rénal papillaire**
319303	**Carcinome rénal chromophobe**
319308	**Carcinome rénal associé à une translocation de la famille MiT**
319319	**Carcinoma rénal médullaire**
319322	**Carcinome rénal tubulo-mucineux à cellules fusiformes**
319325	**Carcinome rénal tubulokystique**

Liste des Maladies Rénales Rares par classification et Codes ORPHANET

404514	**Carcinome rénal associé à une maladie kystique acquise**
457246	**Sarcome à cellules claires du rein**
464359	**Tumeur métanéphrique bénigne**
268316	**Complication de l'hémodialyse**
319328	**Syndrome héréditaire de prédisposition aux cancers rénaux**
892	**Maladie de von Hippel-Lindau**
893	**Syndrome de WAGR**
116	**Syndrome de Beckwith-Wiedemann**
96076	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une microduplication 11p15
96193	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une disomie uniparentale d'origine paternelle du chromosome 11
231117	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à un défaut d'empreinte de la région 11p15
231120	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une mutation de CDKN1C
231127	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une microdélétion 11p15
231130	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une translocation/inversion 11p15
238613	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une mutation de NSD1
805	**Sclérose tubéreuse de Bourneville**
2849	**Syndrome de Perlman**
122	**Syndrome de Birt-Hogg-Dubé**
523	**Léiomyomatose familiale et cancer du rein**
47044	**Cancer papillaire rénal héréditaire**
97290	**Cancer familial papillaire de la thyroïde avec néoplasie rénale papillaire**
99880	**Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire**
319462	**Syndrome familial avec prédisposition aux cancers par mutations bialléliques de BRCA2**
404476	**Syndrome de retard de développement-kystes pulmonaires-croissance excessive-tumeur de Wilms**
422526	**Carcinome rénal héréditaire à cellules claires**

FOIRE AUX QUESTIONS

Ce qu'il est possible de coder ou non et comment

- **Actes médicaux non spécifiques aux maladies rares (ex : dialyse, saignée, perfusion, etc.) :** Non
- **Actes médicaux réalisés au bloc opératoire :** non, l'acte n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
- **Enquête familiale :** oui, 1 fiche par patient / 1 activité de consultation par patient, Y compris quand les membres de la famille sont vus durant la même consultation Attention : pour chacun des membres présents il s'agira d'une consultation, pour les autres il s'agira d'un « avis sur dossier en consultation »
- **Consultation téléphonique programmée avec un patient entrainant un compte-rendu mais sans visioconférence :** oui, contexte « téléconsultation ». La définition de téléconsultation est alignée avec la définition courante
- **Réponse à appel d'un patient ou conseil téléphonique à un patient hors cadre d'un RDV et sans trace écrite dans le dossier médical :** non
- **Consultation dont l'objectif est relatif à la définition des stratégies à adopter pour la prise en charge du patient (programme préventif ou thérapeutique), en présence du patient :** Oui, Contexte « consultation » ; Objectif : « mise en place de la prise en charge ». Le temps de contact avec les prestataires pour du matériel à domicile ou le temps de conseils téléphoniques aux patients à distance hors téléconsultation ne doivent pas être comptabilisés comme activité du centre
- **Remplissage d'un dossier MDPH :** non, le remplissage n'est pas à coder car il découle d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage

Retour au sommaire

Ce qu'il est possible de coder ou non et comment

- **Examen d'imagerie :** non, L'examen n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou en vue d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
- **Exploration fonctionnelle :** non, L'examen n'est pas à coder car il intervient dans le cadre d'une hospitalisation (HDJ/HC) ou en vue d'une consultation qui, elle, fait déjà l'objet d'un codage
- **Actes infirmiers indépendamment d'une consultation :** oui, Contexte : « Consultation pluridisciplinaire » ; Objectif : selon les cas 1 seule activité est codée, et les différents intervenants sont renseignés
- **Consultation infirmière sans présence médicale dans le cadre de l'éducation thérapeutique :** oui, Contexte : 'Consultation' ; Objectif : 'Education thérapeutique'
- **Séance de kinésithérapie :** oui
- **Kinésithérapeute sollicité.e par un.e collègue d'autres services hospitaliers :** non, 1 seule activité est codée, et les différents intervenants sont renseignés
- **Visites à domicile des ergothérapeutes du site MR pour mettre en place les aménagements au domicile du patient :** oui, Lieu de la consultation : 'Autre' avec précision de la ville ; Contexte : 'autre' en précisant visite à domicile ; Objectifs : 'mise en place de la prise en charge'
- **Consultation avec un.e psychologue :** oui

Retour au sommaire

Ce qu’il est possible de coder ou non et comment

- **Consultation avec un.e diététicien.ne :** oui
- **Diététicien.ne sollicité.e par les prestataires de service à domicile pour tous les réglages de sondes, gastrostomie etc. :** non
- **Participation d’un.e ARC à une consultation, dans le cadre d’une intervention sur un essai clinique :** non
- **Actes réalisés en laboratoire :** non

Retour au sommaire