



## MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

Direction générale de l'offre de soins

Sous-direction Pilotage de la performance des acteurs de l'offre de soins

Bureau PF2 qualité et sécurité des soins

Affaire suivie par :

Valérie DROUVOT

Tél. 01 40 56 46 46

[valerie.drouvot@sante.gouv.fr](mailto:valerie.drouvot@sante.gouv.fr)

La ministre des affaires sociales et de la santé

à

Mesdames et Messieurs les directeurs généraux des agences régionales de santé (pour exécution)

Mesdames et Messieurs les directeurs d'établissements de santé (pour information)

Mesdames et messieurs les médecins des centres de référence et des centres de compétences maladies rares (pour attribution)

**INSTRUCTION N° DGOS/PF2/2012/389 du 16 novembre 2012** relative aux modalités de codage PMSI concernant les patients atteints de maladie rare.

Classement thématique : Etablissements de santé

Validée par le CNP le 9 novembre 2012 - Visa CNP 2012-259

<b>Résumé</b> : La présente instruction a pour objet de préciser les modalités du codage des séjours des patients atteints de maladies rares dans le cadre du PMSI, avec l'aide de l'ATIH.
--

<b>Mots-clés</b> : Codes PMSI ; maladies rares, centres de santé
--

<b>Annexe</b> : Note technique « Orpha code »
---

### Contexte

Le plan national maladies rares (PNMR) 2011-2014 vise entre autres objectifs à améliorer la connaissance du nombre et de la nature des maladies rares prises en charge dans les établissements de santé français.

Dans ce but, deux actions du plan doivent être concrétisées : « Intégrer progressivement la nomenclature Orphanet dans les bases françaises existantes » et « Compléter la nomenclature utilisée dans le cadre du « PMSI » pour le codage des maladies rares<sup>1</sup> ».

Les travaux relatifs à la onzième classification internationale des maladies (CIM 11) de l'OMS sont suivis attentivement par le ministère de la santé, afin de faire prendre en compte le suivi des maladies rares.

---

<sup>1</sup> Cf page 35 du document en ligne [[http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Plan\\_national\\_maladies\\_rares.pdf](http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Plan_national_maladies_rares.pdf)]

Toutefois, les délais inhérents à ces travaux, ainsi que la complexité des modifications à apporter à la classification imposent de rechercher des solutions plus immédiatement opérationnelles.

Orphanet, service de l'INSERM, a développé un système de codage spécifique assorti d'une organisation des codes en poly hiérarchies. Ce système, qui sert de modèle pour l'élaboration de la CIM 11, est interfacé avec d'autres systèmes de codage internationaux comme SNOMED-CT, MeSH et MedDRA.

Il s'agit donc d'utiliser la nomenclature Orphanet pour améliorer la connaissance sur le parcours de soins des malades. Dans un premier temps, le périmètre est toutefois limité aux seules prises en charge en hospitalisation MCO, et dans les seuls centres de référence maladies rares et de compétences maladies rares. Ne pourront donc pas être identifiées les consultations hospitalières liées aux maladies rares, ni les prises en charge dans d'autres établissements (publics ou privés), ou pour d'autres activités (SSR par exemple).

### **Mise en œuvre :**

Les centres de référence maladies rares et centres de compétences maladies rares doivent à compter de la date d'application ci-dessous utiliser le fichier complémentaire du recueil d'information PMSI (fichier "fichcomp") afin de renseigner le diagnostic dès lors qu'un patient porteur d'une maladie rare est pris en charge, et ce quelles que soient les conditions et la cause de sa prise en charge. Dans un premier temps, le champ exploré concerne les prises en charge en hospitalisation de court séjour (en médecine, chirurgie et obstétrique) dans les établissements comportant des centres de références et de compétences pour la prise en charge des patients atteints de maladie rare.

#### ➤ **Type de recueil :**

La "zone enquête" est un type de prestation des fichiers complémentaires (FICHCOMP) du recueil PMSI.

Le recueil commence le **1<sup>er</sup> décembre 2012**.

Il concernera les séjours produits à compter du 1<sup>er</sup> décembre 2012, mais dans la mesure du possible, il est demandé que tous les séjours de patients porteurs d'une maladie rare réalisés depuis le 1<sup>er</sup> octobre 2012, fassent l'objet du recueil. La transmission des informations se fera selon la périodicité et les modalités usuelles des informations PMSI (transmission mensuelle des données cumulées).

#### ➤ **Conditions de recueil :**

Pour toute prise en charge d'hospitalisation, un résumé standardisé de sortie (RSS) sera produit. Par ailleurs, le *fichier des diagnostics à visée d'enquête* du recueil FICHCOMP sera renseigné.

Elle devra être renseignée indépendamment des diagnostics du RSS, et notamment quel que soit le motif de l'hospitalisation, qu'il soit lié à la maladie rare ou non.

Le format et les variables du recueil sont donc ceux de tout fichier FICHCOMP. Toutefois, s'agissant du type de prestation "enquête", seules 4 informations seront renseignées, (les 5 autres n'étant pas utilisées).

#### ➤ **Codage des variables :**

- **N°FINESS** : il s'agit du numéro FINESS de l'entité juridique (les centres de référence étant tous des établissements publics).
- **Type de prestation** : le type de prestation "enquête"<sup>2</sup> des fichiers FICHCOMP possède actuellement le code 99. Ce code sera désormais attaché à la prestation "enquête maladies rares" (si d'autres enquêtes devaient être réalisées, un code spécifique serait attribué à chacune d'elle).
- **N° identifiant du séjour** : il s'agit du n° de RSS correspondant au séjour.

---

<sup>2</sup> Les autres "types de prestation" de Fichcomp sont les suivants : médicaments / DMI / Prélèvements d'organe / Prestations inter établissements / dialyse péritonéale

- **Code** : le code de maladie rare à utiliser est le code "ORPHA", issu de la nomenclature des maladies rares produite et maintenue par l'unité INSERM US14<sup>3</sup>. Ces codes sont accessibles sur le site Orphanet [[www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)]<sup>4</sup>. Par ailleurs, cette nomenclature complétée sera utilisée non seulement par les centres de références maladies rares mais également par la banque nationale de données maladies rares dont la mise en place constitue une des priorités du PNMR 2011-2014<sup>5</sup>.

Pour la ministre et par délégation

**signé**

Jean DEBEAUPUIS  
Directeur général de l'offre de soins

---

<sup>3</sup> Unité INSERM US14 – 102 rue Didot – 75014 Paris – contact : [contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)

<sup>4</sup> Cf Note technique « Orpha code »

<sup>5</sup> Cf page 9 du document en ligne [[http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Plan\\_national\\_maladies\\_rares.pdf](http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Plan_national_maladies_rares.pdf)]

## Annexe : Note technique « Orpha code »

L'**OrphaCode** est le code proposé par Orphanet pour l'indexation des maladies rares dans les différents systèmes d'information en santé. Il est composé d'un ensemble de numéros Orphanet ou **numéros ORPHA**. Chaque entité « maladie », « groupe de maladies », « sous-type » de la base de données Orphanet correspond à un numéro ORPHA unique et pérenne.

Le choix du numéro ORPHA se fait sur le site Orphanet : <http://www.orphanet.fr>

The screenshot shows the Orphanet website homepage. At the top, there is a language selection menu with options for FR, EN, ES, DE, IT, and PT. The Orphanet logo is prominently displayed, along with the tagline "Les maladies rares sont rares, mais les malades nombreux". Below the logo, there are logos for Inserm, the French Republic, and the European Union. A navigation menu includes "Accueil", "À propos d'Orphanet", "Aide", and "Nous contacter". A search bar is located in the center, with the placeholder text "Cherchez une maladie" and an "OK" button. To the left of the search bar, there is a section titled "Accédez à nos Services" with a list of links: "Inventaire, classification et encyclopédie des maladies rares, avec les gènes associés", "Outil d'aide au diagnostic", "Procédures d'urgence", "Inventaire des médicaments orphelins", "Répertoire des laboratoires médicaux fournissant des tests diagnostiques", "Répertoire des centres experts", "Répertoire des projets de recherche en cours, essais cliniques, registres et biobanques", "Répertoire des associations et services aux patients", "Répertoire de professionnels et institutions", "Une newsletter, OrphaNews", and "Collection de rapports thématiques : les Cahiers d'Orphanet". To the right of the search bar, there is a "Newsletter" section with links to "Lire la dernière newsletter", "Lire les précédentes éditions", and "S'abonner à la newsletter". Below the newsletter section, there is an "Autres documents" section with links to "Recommandation du Conseil de l'Union Européenne sur les maladies rares [-]", "État de l'Art des maladies rares [-]", and "Plan national maladies rares français 2011-2014 [-]".

Tapez le nom de la maladie recherchée dans le champ « Cherchez une maladie »

- exemple : Marfan

This screenshot is identical to the previous one, but the search bar now contains the text "Marfan". The rest of the page layout, including the navigation menu, service links, newsletter section, and other documents, remains the same.

Vous accédez à une liste intermédiaire proposée par le moteur de recherche dans laquelle vous pouvez cliquer pour sélectionner l'entité qui vous intéresse

**RECHERCHE SIMPLE**

Marfan

(\*) Champ obligatoire

Nom de maladie  
 Nom de gène  
 OMIM  
 CIM-10  
 Numéro Orphanet

→ OK

**AUTRE(S) OPTION(S)**

> Liste alphabétique

**:: 16 Réponse(s)**

- [Syndrome cutis laxa-marfanoïde](#)
- [Syndrome d'apparence progéroïde et marfanoïde-lipodystrophie](#)
- [Syndrome de Furlong \(Craniosynostose marfanoïde\)](#)
- [Syndrome de Marfan](#)
- [Syndrome de Marfan \(Marfan syndrome type 1\)](#)
- [Syndrome de Marfan et apparenté](#)
- [Syndrome de Marfan néonatal](#)
- [Syndrome de Marfan type 1](#)
- [Syndrome de Marfan type 2](#)
- [Syndrome de Shprintzen-Goldberg \(Habitus marfanoïde - craniosynostose\)](#)
- [Syndrome marfanoïde avec déficit intellectuel lié à l'X](#)
- [Syndrome marfanoïde avec déficit intellectuel lié à l'X \(Retard mental lié à l'X - habitus marfanoïde\)](#)
- [Syndrome marfanoïde type de Silva](#)

Vous arrivez alors sur la fiche du « Syndrome de Marfan » dans laquelle est affiché le numéro ORPHA correspondant, ici ORPHA558.

### :: Syndrome de Marfan

Numéro Orphanet	: ORPHA558	CIM-10	: Q87.4
Synonyme(s)	: MFS	OMIM	: 154700 [-] 610380 [-]
Prévalence	: 1-5 / 10 000	UMLS	: C0024796
Hérédité	: Autosomique dominant	MeSH	: D008382
Âge d'apparition	: Variable	MedDRA	: 10026829
		SNOMED CT	: 19346006

#### RÉSUMÉ

Le syndrome de Marfan (MFS) est une maladie systémique du tissu conjonctif qui se caractérise par une combinaison variable de manifestations cardiovasculaires, musculo-squelettiques, ophtalmologiques et pulmonaires. Sa prévalence est estimée à 1/5 000. La maladie touche les deux sexes indifféremment. Les symptômes peuvent apparaître à tout âge et sont très variables d'une personne à l'autre y compris dans une même famille. L'atteinte cardiovasculaire se caractérise par 1) une dilatation progressive de l'aorte s'accompagnant d'un risque élevé de dissection aortique qui conditionne le pronostic ; la dilatation aortique peut entraîner une fuite valvulaire aortique; et 2) une insuffisance mitrale qui peut se compliquer (arythmies, endocardite, insuffisance cardiaque). Les signes squelettiques sont souvent des signes d'appel et peuvent comprendre une dolichosténomélie (longueur excessive des extrémités), une grande taille, une arachnodactylie, une hypermobilité articulaire, une déformation scoliotique, une protrusion acétabulaire, une déformation du thorax en pectus carinatum ou en

#### Informations complémentaires

##### Plus d'information sur cette maladie

- > Classification(s) (6)
- > Gène(s) (2)
- > Publications dans PubMed [-]
- > Autre(s) site(s) Internet (16)

##### Ressources médicales pour cette maladie

- > Centres experts (102)
- > Tests diagnostiques (69)
- > Associations (29)
- > Médicament(s) orphelin(s) (1)

##### Activités de recherche sur cette maladie