

Guide de codage des codes ORPHANET dans BaMaRa – Maladies lymphatiques rares

Ce guide de codage a été réalisé par le Centre de référence – constitutif – Maladies Vasculaires Rares du CHU de Montpellier, en collaboration avec le Centre de référence – constitutif – Maladies Vasculaires Rares de l’Hôpital Cognacq-Jay et avec le soutien de la filière FAVA-Multi.

Définir :

- **Forme congénitale : OUI / NON avec l’âge de début**
- **Forme familiale : OUI / NON**
- **Atteinte syndromique lymphatique exclusive**
- **Atteinte syndromique multisystémique associée à la présence d’un lymphoedème : dans ce cas coter la pathologie syndromique initiale + 568047**

LYMPHOEDEME PRIMAIRE CONGENITAL

79450 – Maladie de Milroy-like : Lymphœdème primaire congénital bilatéral des membres inférieurs, non héréditaire (pas d’histoire familiale) et donc a priori sans mutation VEGFR-3.

79452 – Maladie de Milroy : lymphœdème congénital bilatéral des membres inférieurs (apparaissant avant un an) héréditaire (histoire familiale) avec a priori mise en évidence d’une mutation VEGFR-3.

569821 – Lymphœdème primaire congénital de Gordon : lymphoedème bilatéral des membres inférieurs, identification d’une **mutation perte de fonction de VEGF-C**.

CODE EN COURS DE CREATION– Lymphœdème primaire lié à une mutation ANGPT2.

En l’absence de mutation génétique identifiée ou en l’absence de forme familiale et quelle que soit la présentation clinique, coder 79450.

LYMPHOEDEME PRIMAIRE TARDIF

Lymphœdème tardif – définition adaptée des définitions utilisées dans l’algorithme de Saint George : un lymphœdème est tardif lorsqu’il apparaît après une année de vie.

Commenté [SA1]: ATTENTION, dans ORPHANET :
« Cette entité est désormais exclue de la nomenclature Orphanet des maladies rares et a été déplacée ici [Maladie de Milroy](#) »

90185 – Maladie de Meige-like : *lymphœdème non héréditaire (pas de forme familiale), non congénital donc apparaissant après un an mais avant 35 ans.*

90186 – Maladie de Meige : *lymphœdème héréditaire (forme familiale), non congénital donc apparaissant après un an mais avant 35 ans.*

568051 – Lymphœdème primaire tardif associé à GJC2 : *identification d'une **mutation GJC2**.*

En l'absence de mutation génétique identifiée ou en l'absence de forme familiale, coder 90185.

Commenté [SA2]: ATTENTION, dans ORPHANET « Cette entité est désormais exclue de la nomenclature Orphanet des maladies rares et a été déplacée ici [Maladie de Meige](#) »

ATTEINTE SYNDROMIQUE LYMPHATIQUE EXCLUSIVE

568044 – Lymphœdème primaire avec atteinte systémique ou viscérale (groupe de pathologies)

662 – Syndrome des ongles jaunes : *triade caractéristique d'ongles jaunes, manifestations respiratoires chroniques et lymphœdème primaire. Pas de mutation génétique identifiée à ce jour.*

1414 – Syndrome de cholestase-lymphœdème : *ou syndrome d'Agenaes, cholestase intrahépatique néonatale et lymphœdème chronique touchant principalement les membres inférieurs. Malabsorption sévère, retard de croissance staturopondérale, déficit en vitamines liposolubles avec hémorragies, rachitisme, neuropathie. Une cirrhose peut apparaître dans l'enfance ou plus tardivement. Transmission autosomique récessive.*

90362 – Lymphangiectasie intestinale primitive : *ou maladie de Waldmann.*

ATTEINTE SYNDROMIQUE MULTISYSTEMIQUE AVEC LYMPHOEDEME

568047 – Maladie avec atteinte multi-systémique et lymphœdème primaire (groupe de pathologies)

324 – Maladie de Fabry : *maladie de surcharge lysosomale. Identification d'une **mutation GLA** (Xq21.3-q22), transmission récessivé liée à l'X.*

538 – Lymphangioliéomyomatose : *maladie pulmonaire polykystique et anomalies lymphatiques fréquemment associées à des angiomyolipomes rénaux. Sporadique ou associée à la sclérose tubéreuse de Bourneville. Dans ce dernier cas coder 805.*

567 – Syndrome de délétion 22q11 (Di George)

648 – Syndrome de Noonan : petite taille, dysmorphie faciale, anomalies cardiaques congénitales, cardiomyopathie, risque accru de développement tumoral dans l'enfance, lymphœdème périphérique. Identification d'une **mutation PTPN11, SOS1, RAF1, ROT1 ou LZTR1**, transmission autosomique récessive ou dominante.

739 – Syndrome de Prader-Willi (15q11.2)

742 – Déficit en prolidase

805 – Sclérose tubéreuse de Bourneville : **mutation des gènes TSC1 ou TSC2**.

821 – Syndrome de Sotos : identification d'une **mutation NSD1**, transmission autosomique dominante ou récessive.

881 – Syndrome de Turner : monosomie X.

1116 – Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale : ou syndrome de Brongspiegel-Zelnick, décrit chez deux frères à ce jour avec aplasie congénitale du vertex, œdème généralisé, hypoprotidémie et lymphopénie avec lymphangiectasie intestinale. Transmission autosomique récessive.

1340 – Syndrome cardio-facio-cutané : anomalies congénitales multiples, dysmorphie craniofaciale, cardiopathie congénitale, dermatose, lymphœdème, hypotonie, crises d'épilepsie, retard de croissance et déficit intellectuel. RASopathie, avec **mutation BRAF, MAP2K1, MAP2K2 ou KRAS**, transmission autosomique dominante.

1563 – Syndrome de lymphoedème-hypoparathyroïdie : ou syndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer, décrit chez deux frères, syndrome dysplasique ectodermique avec hypoparathyroïdie, néphropathie, lymphœdème congénital, prolapsus de la valve mitrale et brachytéléphalangie.

1655 – Syndrome de dérivés müllériens, lymphangiectasies, polydactylie : retard de croissance staturale in utero, hypertrophie des crêtes alvéolaires, excès cutané au niveau de la nuque, polydactylie post axiale et cryptorchidie. Présence de reliquats mullériens, de lymphangiectasies et d'anomalies rénales. Trois cas décrits, tous décédés en période néo natale. **Transmission autosomique récessive ou liée à l'X**.

2077 – Syndrome de German : transmission autosomique récessive probable, association d'hypotonie, hypokinésie, arthrogrypose dysmorphie faciale et lymphœdème. Cinq cas rapportés à ce jour.

2136 – Syndrome de Hennekam : lymphœdème, lymphangiectasie intestinale, déficit intellectuel et dysmorphie faciale. Identification d'une **mutation ADMATS3 ou CCBE1 ou FAT4**, transmission autosomique récessive.

33001 – Syndrome de lymphoedème-distichiasis : lymphœdème primaire des membres débutant généralement à la puberté mais parfois à la naissance ou tardivement, associé à un distichiasis. Identification d'une **mutation FOXC2**, transmission autosomique dominante.

2526 – Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie : maladie rare autosomique dominante avec microcéphalie, chorioretinopathie, lymphœdème congénital des membres inférieurs et déficit intellectuel léger à modéré. Identification d'une **mutation KIF11**, transmission autosomique dominante.

2710 – Dysplasie oculo-dento-digitale : anomalies craniofaciales, neurologiques et oculaires. Un lymphœdème des membres inférieurs a été rapporté chez plusieurs patients. Identification d'une **mutation GJA1**, transmission autosomique dominante ou récessive.

3226 – Syndrome de surdité-lymphoedème-leucemie : ou syndrome d'Emberger, maladie rare et grave avec lymphœdème primaire, déficit immunitaire et troubles hématologiques. Identification d'une **mutation GATA2**, transmission autosomique dominante.

48652 – Monosomie 22q13.3 : ou syndrome de Phelan-McDermid, syndrome de microdélétion chromosomique avec hypotonie néonatale, retard global de développement, croissance normale ou accélérée, absence ou retard d'acquisition de la parole et dysmorphie mineure. Un lymphœdème est rapporté chez certains patients.

69088 – Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphœdème : immunodéficiences sévères, ostéopétrose, lymphœdème et dysplasie ectodermique anhidrotique. Transmission autosomique récessive liée à l'X par **mutation du gène IKBKG (NEMO, Xq28)**.

69735 – Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème télangiectasie-atteinte rénale : présence d'une mutation **SOX18** associée à une variabilité phénotypique. Hypotrichose précoce, lymphœdème infantile et télangiectasies variables. L'atteinte rénale (glomérulonéphrite membranoproliférative) peut être présente ou absente, de même que l'atrésie iléale.

86914 – Syndrome de lymphoedème-anomalie cérébrale artérioveineuse : association variable de malformations artérioveineuses cérébrales, lymphœdème des membres inférieurs et hypertension artérielle pulmonaire, décrit chez une femme et quatre de ses enfants.

86915 – Syndrome de lymphoedème-communication interauriculaire-dysmorphie : lymphœdème congénital des membres inférieurs, CIA et dysmorphie faciale. Décrit chez deux frères et leur sœur, transmission possiblement autosomique récessive.

99141 – Syndrome de lymphoedème-atrésie postérieure des choanes : atrésie des choanes et apparition précoce d'un lymphœdème des membres inférieurs, dysmorphie faciale,

mamelons hypoplasiques et pectus excavatum. Identification d'une **mutation PTPN14**, transmission autosomique récessive.

487796 – Syndrome de macrothrombocytopénie-lymphoedème tardif-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie : ou syndrome de Takenouchi-Kosaki, retard de développement, déficit intellectuel, macrothrombocytopénie, lymphœdème, et dysmorphie faciale. Peuvent s'y associer des anomalies cardiaques et génito-urinaires, une perte d'audition, des anomalies ophtalmologiques et squelettiques et un déficit immunitaire. L'imagerie cérébrale retrouve des ventricules élargis, une atrophie cérébelleuse ou des modifications de la substance blanche. Identification d'une **mutation CDC42**.

568056 – Syndrome de verrues multiples-déficit immunitaire-lymphoedème-dysplasies anogénitales : ou syndrome WILD, avec un lymphœdème étendu et multi segmentaire et dysplasies anogénitales diffuses. Il s'y associe une lymphopénie CD4 et parfois des malformations capillaires et des naevi épidermiques.

568062 – Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque fœtoplacentaire non immunologique associée à PIEZO1 : lymphœdème généralisé, lymphangiectasies pulmonaires et intestinales, effusions péricardiques et chylothorax. Anasarque fœtoplacentaire non immunologique conduisant à une MFIU ou possiblement résolutif à la naissance. Des cellulites faciales récidivantes ont été rapportées..

568065 – Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque fœtoplacentaire non immunologique associée à EPHB4 : lymphœdème primaire d'expression variable allant de l'anasarque fœtal à une présentation clinique plus modérée touchant les membres inférieurs. La persistance d'une CIA est parfois la seule anomalie identifiée chez ces patients.

569816 – Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1 : lymphœdème primaire uni ou bilatéral des membres inférieurs. Anomalies lymphoscintigraphiques avec lymphangiectasies, dysfonction valvulaire et reflux canalaire thoracique. Identification d'une **mutation CELSR1**, transmission autosomique dominante.

MALFORMATIONS LYMPHATIQUES

36204 – Lymphangiectasie intestinale (groupe de pathologies)

79489 – Malformation lymphatique macrokystique

79490 – Malformation lymphatique microkystique

137926 – Lymphangiome laryngé primaire

141209 – Malformation lymphatique diffuse

458792 – Malformation lymphatique kystique mixte

464329 – Lymphangiomatose kaposiforme