

filieres de santé



maladies rares

Annuaire des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins - PNDS

RECOMMANDATIONS DE
SUIVI DES MALADIES RARES

Les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

Le **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)** est un référentiel de bonnes pratiques dédié aux maladies rares, qui permet d'expliciter la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée.

Ce document est rédigé en concertation avec des médecins et experts multidisciplinaires, des associations de patients, des médecins généralistes et des comité de relecteurs.

Tous les PNDS sont élaborés par les **centres de référence maladies rares** selon une méthode proposée par la **Haute Autorité de Santé**.



Le contenu d'un PNDS

Le texte :

- Tout ce qu'il faut savoir sur la maladie;
- Diagnostic de la maladie;
- Diagnostics différentiels;
- Calendrier de suivi du patient;
- Adaptation des traitements;
- Accompagnement médico-social.

La synthèse :

Une page de résumé, ou une « synthèse » sur ce qu'il faut retenir à destination du médecin traitant.

L'argumentaire scientifique :

- Bibliographie et autres références;
- Algorithmes décisionnels;
- Échelles de mesure.

Tous les PNDS sont téléchargeables sur www.has-sante.fr

De nouveaux PNDS sont publiés régulièrement, pensez à vérifier sur le site de la HAS.



Sommaire

Protocoles nationaux de diagnostic et de soins par ordre alphabétique 10

Acidurie glutarique type 1	11
Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie Propionique	11
Acromégalie	11
Adrénoleucodystrophie	11
Affections liées ou associées à CFTR.....	11
Agénésie transversale de l'avant-bras	11
Agénésies dentaires multiples : oligodontie et anodontie	11
Albinisme	11
Amélogenèses imparfaites	11
Amylose aa.....	11
Amylose AL.....	12
Amylose cardiaque.....	12
Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X ou maladie de Kennedy	12
Amyotrophie spinale infantile.....	12
Anémie Hémolytique Auto-Immune de l'enfant et de l'adulte.....	12
Anémie Hémolytique Auto-Immune de l'adulte.....	12
Angioœdèmes Hérités : diagnostic et prise en charge de l'adulte et de l'enfant.....	12
Aniridie.....	12
Anomalies du développement liées aux variants de CDH1	12
Anorexie Mentale à début Précoce (AMP).....	12
Aphasies primaires progressives	13
Aplasia majeure d'oreille	13
Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles.....	13
Aplasies Utero-Vaginales-Syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser.....	13
Artérite à Cellules Géantes (Horton).....	13
Artérite de Takayasu	13
ALD hors liste- Arthrite juvénile idiopathique.....	13
Arthrites Juvéniles Idiopathiques	13
Arthrogryposes multiples congénitales.....	13
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique (hors mucoviscidose).....	13
Ataxie de Friedreich	14
Atrésie de l'œsophage	14
Atrophie Multisystématisée (AMS).....	14
Atrophie Optique Dominante OPA1	14
Atteintes hépatiques au cours de la maladie de Rendu-Osler.....	14
Atteinte pulmonaire associée à un déficit en alpha1-antitrypsine (DAAT).....	14
Bronchectasie de l'enfant, diagnostic et prise en charge (hors mucoviscidose et dyskinésies ciliaires primitives).....	14
CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leucoencephalopathy).....	14

Cardiomyopathie hypertrophique (CMH)	14
Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène	14
Cardiopathies congénitales complexes : tétralogie de Fallot, atrésie pulmonaire à septum ouvert ou agénésie des valves pulmonaires avec communication interventriculaire.....	15
Cardiopathies congénitales complexes : Transposition simple des gros vaisseaux.....	15
ALD- Cardiopathies congénitales complexes : Truncus arteriosus.....	15
Cavernome porte ou thrombose-porte chronique	15
CDKL5 Deficiency Disorder - Encéphalopathie Epileptique liée à CDKL5	15
Céroïde-lipofuscinoses neuronales	15
Cholangite Biliaire Primitive.....	15
Cholangite Sclérosante Primitive.....	15
Chondrodysplasies ponctuées : déficit de la biosynthèse du cholestérol et déficit en arylsulfatase E...	15
Complexe de Carney.....	15
Cryoglobulinémies	16
Cystinose	16
Cystinurie	16
Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase) ou FAVISME	16
Déficit en MCAD et autres déficits de la β -oxydation mitochondriale des acides gras.....	16
Déficit en mévalonate kinase (MKD)	16
Déficit hypophysaire congénital	16
Déficits de synthèse des acides biliaires primaires	16
Déficits du cycle de l'urée.....	16
Déficits rares en protéines de la coagulation.....	16
Déformations précoces du rachis	17
Délétion 1p36	17
Délétion 10q26	17
Délétion 22q11	17
Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte.....	17
Diabètes monogéniques de type MODY	17
Dyskinésies ciliaires primitives.....	17
Dysplasie broncho-pulmonaire.....	17
Dysplasie Ectodermique Anhidrotique.....	17
Dysplasie et syndrome de McCune-Albright.....	17
ALD hors liste -Dysplasie fibromusculaire symptomatique chez l'adulte.....	18
Dysplasies gélophysiques et dysplasies acromicriques.....	18
Dysraphisme spinal (Spina Bifida).....	18
Dystrophie musculaire de Becker	18
Dystrophie musculaire de Duchenne	18
Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale	18
Dystrophie musculaire oculopharyngée.....	18
Embryo-Foetopathie au Valproate	18
Encéphalites à anticorps anti-NMDAR	18
Encéphalopathie Épileptique avec Pointe Ondes Continues du Sommeil (EEPOCS) (y compris syndrome de Landau-Kleffner)	18

Épidermolyses bulleuses acquises.....	19
Épidermolyses bulleuses héréditaires.....	19
Épilepsie myoclonique du nourrisson.....	19
Épilepsies néonatales.....	19
Épilepsies vitamino-sensibles.....	19
Évaluation diagnostique et prise en charge des affections liées ou associées à CFTR.....	19
Fentes labiales et/ou palatines.....	19
Fibrose pulmonaire idiopathique.....	19
Fibroses pulmonaires génétiques de l'adulte.....	19
Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF).....	19
Fistules porto-systémiques congénitales.....	19
Fragilités osseuses secondaires de l'enfant.....	20
Gangliosidoses à GM2.....	20
Générique obésités de causes rares.....	20
Générique Polyhandicap.....	20
Génétique de la Sclérose Latérale Amyotrophique.....	20
Glomérulonéphrite Extra-Membraneuse-GEM.....	20
Glycogénose de type I.....	20
Glycogénose de Type III (GSD III pour Glycogen Storage Disease Type III).....	20
Glycogénose de Type V, Maladie de Mc Ardle.....	20
Greffe de cellules souches hématopoïétiques dans les maladies auto-immunes.....	20
Hémophilie.....	21
Hépatite Auto-Immunes (HAI).....	21
Hernie de Coupole Diaphragmatique.....	21
Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans).....	21
Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées.....	21
Homocystinurie par déficit en cyathionine-bêta-synthase (CBS).....	21
Hyperéosinophilies et Syndromes Hyperéosinophiliques.....	21
Hypercalcémie infantile idiopathique (HII).....	21
Hyperinsulinisme congénital.....	21
Hyperplasie congénitale des surrénales.....	21
Hyperoxalurie.....	22
Hypertension artérielle pulmonaire.....	22
ALD-Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP).....	22
Hypocholestérolémies génétiques intestinales.....	22
Hypoparathyroïdie.....	22
Hypophosphatasie.....	22
Hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé (dont hypophosphatémies liées à l'x).....	22
Ichthyoses héréditaires.....	22
Incontinentia Pigmenti.....	22
Insensibilités aux androgènes.....	22
iPPSD, les pathologies de l'inactivation de la signalisation PTH/PTHrP.....	23
Insuffisances ovariennes prématurées ou primitives (IOP).....	23
Kératocône.....	23

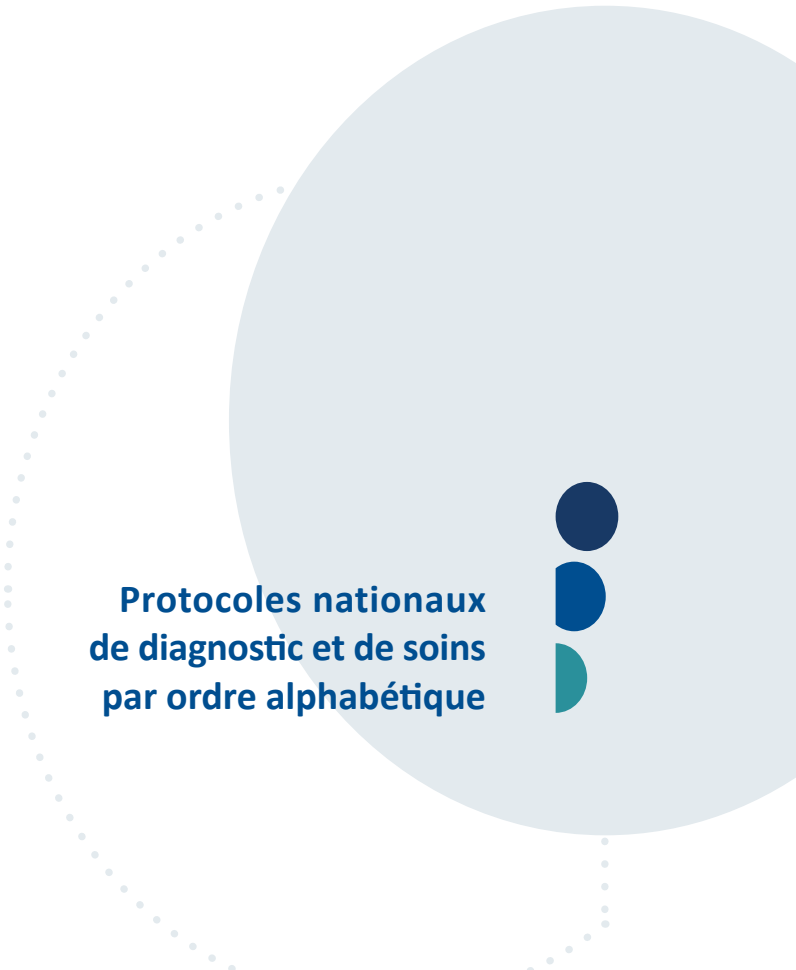
La kératoconjonctivite vernale KCV	23
Laminopathies avec présentation cardiaque	23
Le syndrome Axenfeld-Rieger.....	23
Les Kystes de Tarlov : prise en charge diagnostique et thérapeutique. Place du traitement micro-chirurgical	23
Leucinose	23
Lipodystrophies généralisées congénitales	23
Lithiase urinaire de l'enfant	23
Lupus Systémique	24
Lymphangiectasies intestinales primitives (maladie de Waldmann)	24
Lymphangioliéiomyomatose.....	24
Lymphoedème primaire	24
Maculopathies génétiques	24
Maladie de Behçet.....	24
Maladie de Castleman	24
Maladie de Fabry	24
Maladie de Gaucher	24
Maladie liée à HNF-1 β	24
Maladie de Huntington.....	25
Maladie de Kawasaki	25
Maladie et syndrome de Moyamoya de l'enfant et de l'adulte	25
Maladie de Niemann Pick de type C.....	25
Maladie de Pompe.....	25
Maladie Rénale Chronique de l'enfant	25
Maladie de Rendu-Osler	25
Maladie de Still de l'adulte	25
Maladie vasculaire porto-sinusoidale.....	25
Maladie de Willebrand	25
Maladie de Willebrand type 3	26
Maladie de Wilson	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermate herpétiforme	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatose à IgA linéaire	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde de la grossesse.....	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde cicatricielle (PC)	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde bulleuse	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigus.....	26
Maladies héréditaires du métabolisme du surfactant	26
Maladies mitochondriales apparentées au MELAS.....	26
Maladies du spectre de la neuromyéélite optique (NMOSD).....	27
Malformation de Chiari.....	27
Malformations ano-rectales isolées- Diagnostic et prise en charge de la naissance à l'âge de 6 ans	27
Malformations artério-veineuses superficielles.....	27
Malformations lymphatiques kystiques (MLK).....	27
Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant	27

Mastocytoses non-avancées chez l'adulte	27
Microcéphalies Primitives ASPM, WDR62 et CDK5RAP2	27
Microdélétion 2q37	27
Microphtalmie- Anophtalmie	27
Microsomies craniofaciales	28
Monosomie 5p.....	28
MPI-CDG Défaut de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase ..	28
Mucopolysaccharidose MPS.....	28
ALD-Mucopolysaccharidose de type I	28
Mucoviscidose	28
Myasthénie autoimmune	28
Myopathies reliées au collagène VI.....	28
Myosite à inclusions sporadique	28
Naevus congénital.....	28
Narcolepsie de type 1 et 2.....	29
Nécrolyses épidermiques chez l'enfant.....	29
Neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA).....	29
Neurofibromatose 1	29
Neurofibromatose de type 2	29
Neuropathie amyloïde familiale	29
Neuropathie amyloïde héréditaire à transthyrétine (NAH-TTR).....	29
Neuropathies héréditaires sensitivomotrice de Charcot-Marie-Tooth.....	29
Neuropathies optiques héréditaires.....	29
Neutropénies Chroniques.....	29
Cœsophagite à éosinophiles chez l'enfant	30
Ostéogenèse imparfaite	30
Pancréatite Chronique Héréditaire.....	30
Papillomatose respiratoire récurrente	30
Paralysie Supranucléaire Progressive et Syndrome Corticobasal	30
PFAPA : Fièvre périodique- stomatite - pharyngite - adénopathie	30
Phénylcétonurie.....	30
Phéochromocytomes.....	30
Pneumopathie d'hypersensibilité de l'enfant.....	30
Pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant	30
Polyadénomatose mammaire.....	31
Polychondrite Chronique Atrophiant	31
Polyradiculoneuropathie Inflammatoire Démyélinisante Chronique (PIDC).....	31
Prise en charge d'une mort subite du sujet jeune	31
Prise en charge de la grossesse chez les patientes avec une cardiopathie congénitale complexe ..	31
Prise en charge de la main bote radiale	31
Prise en charge de la rétinopathie du prématuré.....	31
Prise en charge des dysraphismes en période périnatale	31
Prise en charge des lipomes du filum terminal.....	31

Prise en charge des patients atteints des valves de l'urètre postérieur, du fœtus à l'adolescence.	31
Prise en charge des patients ayant un canal atrioventriculaire	32
Prise en charge des patients ayant une cardiopathie univentriculaire.....	32
Prise en charge des troubles du rythme ou de la conduction lors des cardiopathies congénitales complexes, chez l'adulte	32
Prise en charge en médecine physique et de réadaptation du patient atteint de Spina Bifida ..	32
Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques (POIC) chez l'enfant.....	32
Pseudoxanthome élastique (PXE)	32
Purpura thrombopénique immunologique de l'enfant.....	32
Purpura thrombotique thrombocytopénique	32
RASopathies : syndromes de Noonan, cardio-facio-cutané et apparentés	32
Saignements Utérins Abondants (SUA) chez la jeune femme atteinte de maladies hémorragiques rares constitutionnelles ou acquises (MHCA).....	32
Schizophrénie à début précoce	33
Sclérodémie Systémique	33
Sclérose en Plaques de l'enfant	33
Sclérose latérale amyotrophique.....	33
Sclérose Tubéreuse de Bourneville	33
Séquence de Pierre Robin	33
Sevrage de la nutrition entérale chez l'enfant.....	33
Spectre des maladies à anticorps anti-MOG (MOGAD)	33
Sphérocytose héréditaire et autres anémies hémolytiques par anomalie de la membrane érythrocytaire.....	33
Spina bifida- Gestion du handicap intestinal.....	33
Spina Bifida-Dysraphisme Gestion du handicap intestinal.....	34
Synaptopathie due aux variations pathogènes du gène OTOF	34
Syndrome 48,XXYY et autres tétrasomies ou pentasomies des gonosomes chez le garçon...	34
Syndrome d'Aarskog-Scott	34
Syndrome d'Aicardi	34
Syndrome de Allan Herndon-Dudley (SAHD)(MCT8 thyroid hormone transporter).....	34
Syndrome d'Alström.....	34
Syndrome d'Angelman	34
Syndrome des Anti-Phospholipides de l'adulte et de l'enfant	34
Syndromes associé au gène SATB2 (SAS)	34
Syndrome de Bardet-Biedl.....	35
Syndrome de Bartter.....	35
Syndrome de BLOOM	35
Syndrome Borjeson Forssman Lehmann.....	35
Syndrome de Brugada	35
Syndrome de Budd-Chiari.....	35
Syndrome catatonique.....	35
Syndrome CHARGE	35
Syndromes de Coffin-Siris et de Nicolaides-Baraitser (BAFopathies)	35
Syndrome de Cohen	35

Syndrome de Cornelia de Lange.....	36
Syndrome de Cogan.....	36
Syndrome de Costello.....	36
Syndrome de Cushing.....	36
Syndrome de Dravet.....	36
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte.....	36
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent.....	36
Syndrome de duplication du gène MECP2.....	36
Syndrome de duplication 15q.....	36
Syndrome de duplication/délétion inversée du bras court du chromosome 8.....	36
Syndrome DYRK1A.....	37
Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire (SED NV).....	36
Syndromes FOXP1 et « FOXP1 plus ».....	36
Syndrome de Fraser.....	36
Syndrome Gilles de la Tourette.....	36
Syndrome de Gitelman.....	36
Syndrome du grêle court chez l'adulte.....	36
Syndrome du grêle court de l'enfant.....	36
Syndrome de Guillain-Barré.....	37
Syndrome d'Heimler.....	37
Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU).....	38
Syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale- Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay.....	38
Syndrome de Joubert.....	38
Syndrome KGB.....	38
Syndrome de Kleefstra.....	38
Syndrome Kleine-Levin.....	38
Syndrome de Koolen de Vries.....	38
Syndrome lipodystrophique de Dunnigan.....	38
Syndrome de Marfan et apparentés.....	38
Syndrome MCAP (Megalencephaly-Capillary malformation-polymicrogyria).....	38
Syndrome MED13L.....	39
Syndrome de microduplication 7q11.....	39
Syndromes myasthéniques congénitaux.....	39
Syndrome de Mowat-Wilson.....	39
Syndrome MYH9.....	39
Syndrome Nail-Patella.....	39
Syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte.....	39
Syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant.....	39
Syndrome d'Ondine.....	39
Syndrome oro-facio-digital de type I.....	39
Syndrome de Pendred.....	40
Syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS).....	40
Syndrome de Perrault.....	40

Syndrome de Phelan-McDermid	40
Syndrome de Pitt Hopkins (PTHS).....	40
Syndrome Post-Poliomyélique et effet du vieillissement chez les personnes atteintes de séquelles de Poliomyélite Antérieure Aiguë	40
Syndrome Prader Willi	40
Syndrome du QT Long	40
Syndrome de Résistance aux Hormones Thyroïdiennes par variant pathogène de THRB.....	40
Syndrome de Rett et apparentés.....	40
Syndrome de Rubinstein-Taybi	41
Syndrome de Silver-Russell.....	41
Syndrome de Sjögren.....	41
Syndrome de Smith-Magenis	41
Syndrome TEA « Transient Epileptic Amnesia »	41
Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell.....	41
Syndrome de Sturge Weber.....	41
Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires	41
Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS).....	41
Syndrome de Turner	41
Syndrome de Townes Brocks.....	42
Syndrome WAGR.....	42
Syndrome de White-Sutton	42
Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)	42
Syndrome de Williams-Beuren	42
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	42
Syndrome de Wolfram	42
Syndrome de l'X Fragile	42
Syringomyelie- Les fentes intramédullaires	42
Tachycardies ventriculaires catécholergiques (TVC)	42
Thrombasthénie de Glanzmann	43
Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées	43
Thrombose porte récente non cirrhotique	43
Thrombose Veineuse Cérébrale de l'enfant	43
TRAPS (Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome ou Syndrome de fièvre récurrente lié au récepteur du facteur de nécrose tumorale.....	43
Transplantation rénale chez l'enfant.....	43
Trisomie 21.....	44
Tyrosinémie type 1 (HT-1).....	44
Uvéites chroniques non infectieuses de l'enfant et de l'adulte	44
Vascularites nécrosantes systémiques	44
Xeroderma pigmentosum.....	44
Liste des 23 filières de santé maladies rares.....	45



**Protocoles nationaux
de diagnostic et de soins
par ordre alphabétique**





Acidurie glutarique type 1



Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie Propionique



Acromégalie



Adréneleucodystrophie



Affections liées ou associées à CFTR



Agénésie transversale de l'avant-bras



Agénésies dentaires multiples : oligodontie et anodontie



Albinisme



Amélogénèses imparfaites



Amylose aa





Amylose AL



Amylose cardiaque



Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X ou maladie de Kennedy



Amyotrophie spinale infantile



Anémie Hémolytique Auto-Immune de l'enfant et de l'adulte



Anémies hémolytiques auto-immunes de l'adulte



Angioœdèmes Héritaires : diagnostic et prise en charge de l'adulte et de l'enfant



Aniridie



FILIERE DE SANTE MALADIES RARES



Anomalies du développement liées aux variants de CDH1



Anorexie Mentale à début Précoce (AMP)





**Aphasies primaires
progressives**



Aplasia majeure d'oreille



**Aplasia médullaires
acquises et
constitutionnelles**



**Aplasia Utero-
Vaginales - Syndrome
de Mayer-Rokitansky-
Kuster-Hauser**



**Artérite à Cellules
Géantes (Horton)**



Artérite de Takayasu



**ALD hors liste - Arthrite
juvénile idiopathique**



**Arthrites Juvéniles
Idiopathiques**



**Arthrogryposes multiples
congénitales**



**Aspergillose broncho-
pulmonaire allergique
(hors mucopolysaccharidose)**





Ataxie de Friedreich



Atrésie de l'œsophage



Atrophie Multisystématisée (AMS)



Atrophie Optique Dominante OPA1



Atteintes hépatiques au cours de la maladie de Rendu-Osler



Atteinte pulmonaire associée à un déficit en alpha1-antitrypsine (DAAT)



Bronchectasie de l'enfant, diagnostic et prise en charge (hors mucoviscidose et dyskynésies ciliaires primitives)



CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leucoencephalopathy)



Cardiomyopathie hypertrophique (CMH)



Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène





Cardiopathies congénitales complexes : tétralogie de Fallot, atrésie pulmonaire à septum ouvert ou agénésie des valves pulmonaires avec communication interventriculaire



Cardiopathies congénitales complexes : Transposition simple des gros vaisseaux



ALD - Cardiopathies congénitales complexes : Truncus arteriosus



Cavernome porte ou thrombose-porte chronique



CDKL5 Deficiency Disorder - Encéphalopathie épileptique liée à CDKL5



Céroïde-lipofuscinoses neuronales



Cholangite Biliaire Primitive



Cholangite Sclérosante Primitive



Chondrodysplasies ponctuées : déficit de la biosynthèse du cholestérol et déficit en arylsulfatase E.



Complexe de Carney





Cryoglobulinémies



Cystinose



Cystinurie



Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase)
ou FAVISME



Déficit en MCAD et
autres déficits de la
 β -oxydation mitochondriale
des acides gras



Déficit en mévalonate
kinase (MKD)



Déficit hypophysaire
congénital



Déficits de synthèse des
acides biliaires primaires



Déficits du cycle de l'urée



Déficits rares en protéines
de la coagulation





Déformations précoces du rachis



Délétion 1p36



Délétion 10q26



Délétion 22q11



Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte



Diabètes monogéniques de type MODY



Dyskinésies ciliaires primitives



Dysplasie broncho-pulmonaire



Dysplasie Ectodermique Anhidrotique



Dysplasie et syndrome de McCune-Albright





ALD hors liste - Dysplasie fibromusculaire symptomatique chez l'adulte



Dysplasies gélophysiques et dysplasies acromiériques



Dysraphisme spinal (Spina Bifida)



Dystrophie musculaire de Becker



Dystrophie musculaire de Duchenne



Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale



Dystrophie musculaire oculopharyngée



Embryo-Foetopathie au Valproate



Encéphalites à anticorps anti-NMDAR



Encéphalopathie Épileptique avec Pointe Ondes Continues du Sommeil (EEPOCS) (y compris syndrome de Landau-Kleffner)





Épidermolyses bulleuses acquises



Épidermolyses bulleuses héréditaires



Épilepsie myoclonique du nourrisson



Épilepsies néonatales



Épilepsies vitamino-sensibles



Fentes labiales et/ou palatines



Fibrose pulmonaire idiopathique



Fibroses pulmonaires génétiques de l'adulte



Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF)



Fistules porto-systémiques congénitales





Fragilités osseuses secondaires de l'enfant



Gangliosidoses à GM2



Générique obésités de causes rares



Générique Polyhandicap



Génétique de la Sclérose Latérale Amyotrophique



Glomérulonéphrite Extra-Membraneuse - GEM



Glycogénose de type I



Glycogénose de Type III (GSD III pour Glycogen Storage Disease Type III)



Glycogénose de Type V, Maladie de Mc Ardle



Greffe de cellules souches hématopoïétiques dans les maladies auto-immunes





Hémophilie

MHEMO

Hépatite Auto-Immunes (HAI)

FILFOIEHernie de Coupole
Diaphragmatique**FIMATHO**
Filière des maladies rares abdomino-thoraciquesHistiocytose langerhansienne
(enfant de moins de 18 ans)**MaRIH**Holoprosencephalie (HPE)
& formes apparentées**AnDDI-Rares**
Défit science
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIERE NATIONALE DE SANTEHomocystinurie par
déficit en cythionine-
bêta-synthase (CBS)**Gm** Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
Filière nationale de santéHyperéosinophilies
et Syndromes
Hyperéosinophiliques**MaRIH**Hypercalcémie infantile
idiopathique (HII)**OSCAR** FILIERE
SANTE
MALADIES
RARES

Hyperinsulinisme congénital

Gm Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
Filière nationale de santé**FIRENDO**ALD - Hyperplasie
congénitale des surrénales**FIRENDO**



Hyperoxalurie



Hypertension artérielle
pulmonaire



ALD - Hypertension artérielle
pulmonaire (HTAP)



Hypocholestérolémies
génétiques intestinales



Hypoparathyroïdie



Hypophosphatasie



Hypophosphatémies
héréditaires à FGF23 élevé
(dont hypophosphatémies
liées à l'x)



Ichthyoses héréditaires



Incontinentia Pigmenti



Insensibilités aux androgènes





IPPSD, les pathologies de l'inactivation de la signalisation PTH/PTHrP



Insuffisances ovariennes prématurées ou primitives (IOP)



Kératocône



La kératoconjonctivite vernale KCV



Laminopathies avec présentation cardiaque



Le syndrome Axenfeld-Rieger



Les Kystes de Tarlov : prise en charge diagnostique et thérapeutique. Place du traitement micro-chirurgical



Leucinose



Lipodystrophies généralisées congénitales



Lithiase urinaire de l'enfant





Lupus Systémique



Lymphangiectasies
 intestinales primitives
 (maladie de Waldmann)



Lymphangioliéomyomatose



Lymphœdème primaire



Maculopathies génétiques



Maladie de Behçet



Maladie de Castleman



Maladie de Fabry



Maladie de Gaucher



Maladie liée à HNF-1 β





Maladie de Huntington



Maladie de Kawasaki



Maladie et syndrome de Moyamoya de l'enfant et de l'adulte



Maladie de Niemann Pick de type C



Maladie de Pompe



Maladie Rénale Chronique de l'enfant



Maladie de Rendu-Osler



Maladie de Still de l'adulte



Maladie vasculaire porto-sinusoidale



Maladie de Willebrand





Maladie de
Willebrand type 3

MHEMO



Maladie de Wilson

Gm² Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
Filière nationale de santé



Maladies bulleuses auto-
immunes : Dermatitis
herpétiforme



Maladies bulleuses auto-
immunes : Dermatose
à IgA linéaire



Maladies bulleuses auto-
immunes : Pemphigoïde
de la grossesse



Maladies bulleuses auto-
immunes : Pemphigoïde
cicatricielle (PC)



Maladies bulleuses
auto-immunes :
Pemphigoïde bulleuse



Maladies bulleuses auto-
immunes : Pemphigus



Maladies héréditaires du
métabolisme du surfactant



Maladies mitochondriales
apparentées au MELAS





Maladies du spectre
de la neuromyéélite
optique (NMOSSD)



Malformations ano-rectales
isolées - Diagnostic et
prise en charge de la
naissance à l'âge de 6 ans



Malformations artério-
veineuses superficielles



Malformation de Chiari



Malformations lymphatiques
kystiques (MLK)



Malformations pulmonaires
congénitales de l'enfant



Mastocytoses non-
avancées chez l'adulte



Microcéphalies Primitives
ASPM, WDR62 et CDK5RAP2



Microdélétion 2q37



Microphtalmie -
Anophtalmie





Microsomes craniofaciales



Monosomie 5p



MPI-CDG Défaut de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase



Mucopolysaccharidose MPS



ALD - Mucopolysaccharidose de type I



Mucoviscidose



Myasthénie autoimmune



Myopathies reliées au collagène VI



Myosite à inclusions sporadique



Naevus congénital





Narcolepsie de type 1 et 2



Nécrolyses épidermiques chez l'enfant



Neurodégénéscences avec accumulation intracérébrale de fer (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA)



Neurofibromatose 1



Neurofibromatose de type 2



Neuropathie amyloïde familiale



Neuropathie amyloïde héréditaire à transthyrétine (NAH-TTR)



Neuropathies héréditaires sensitivomotrice de Charcot-Marie-Tooth



Neuropathies optiques héréditaires



Neutropénies Chroniques





**Oésophagite à éosinophiles
chez l'enfant**



Ostéogénèse imparfaite



**Pancréatite Chronique
Héréditaire**



**Papillomatose
respiratoire récurrente**



**Paralyse Supranucléaire
Progressive et Syndrome
Corticobasal**



**PFAPA : Fièvre
périodique - stomatite -
pharyngite - adénopathie**



Phénylcétonurie



Phéochromocytomes



**Pneumopathie
d'hypersensibilité de l'enfant**



**Pneumopathies interstitielles
diffuses de l'enfant**





Polyadénomatosose mammaire



Polychondrite Chronique Atrophiant



Polyradiculoneuropathie Inflammatoire Demyélinisante Chronique (PIDC)



Prise en charge d'une mort subite du sujet jeune



Prise en charge de la grossesse chez les patientes avec une cardiopathie congénitale complexe



Prise en charge de la main bote radiale



Prise en charge de la Rétinopathie du prématuré



Prise en charge des dysraphismes en période périnatale



Prise en charge des lipomes du filum terminal



Prise en charge des patients atteints des valves de l'urètre postérieur, du foetus à l'adolescence





Prise en charge des patients ayant un canal atrioventriculaire



Prise en charge des patients ayant une cardiopathie univentriculaire



Prise en charge des troubles du rythme ou de la conduction lors des cardiopathies congénitales complexes, chez l'adulte



Prise en charge en médecine physique et de réadaptation du patient atteint de Spina Bifida



Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques (POIC) chez l'enfant



Pseudoxanthome élastique (PXE)



Purpura thrombopénique immunologique de l'enfant



Purpura thrombotique thrombocytopénique



RASopathies : syndromes de Noonan, cardio-facio-cutané et apparentés



Saignements Utérins Abondants (SUA) chez la jeune femme atteinte de maladies hémorragiques rares constitutionnelles ou acquises (MHCA)





Schizophrénie à
début précoce



Sclérodémie Systémique



Sclérose en Plaques
de l'enfant



Sclérose latérale
amyotrophique



Sclérose Tubéreuse
de Bourneville



Séquence de Pierre Robin



Sevrage de la nutrition
entérale chez l'enfant



Spectre des maladies
à anticorps anti-
MOG (MOGAD)



Sphérocytose héréditaire
et autres anémies
hémolytiques par
anomalie de la membrane
érythrocytaire



Spina bifida - Gestion du
handicap intestinal





Spina Bifida - Dysraphisme
Gestion du handicap
intestinal



**Synaptopathie due aux
variations pathogènes
du gène OTOF**



**Syndrome 48,XXYY
et autres tétrasomies
ou pentasomies des
gonosomes chez le garçon**



Syndrome d'Aarskog-Scott



Syndrome d'Aicardi



**Syndrome de Allan Herndon-
Dudley (SAHD)(MCT8 thyroid
hormone transporter)**



Syndrome d'Alström



Syndrome d'Angelman



**Syndrome des Anti-
Phospholipides de
l'adulte et de l'enfant**



**Syndromes associé au
gène SATB2 (SAS)**





Syndrome de Bardet-Biedl



Syndrome de Bartter



Syndrome de BLOOM



Syndrome Borjeson
Forssman Lehmann



Syndrome de Brugada



Syndrome de Budd-Chiari



Syndrome catatonique



Syndrome CHARGE



Syndromes de Coffin-Siris
et de Nicolaides-Baraitser (BAFopathies)



Syndrome de Cohen





Syndrome de Cornelia de Lange



Syndrome de Cogan



ALD - Syndrome de Costello



Syndrome de Cushing



Syndrome de Dravet



Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte



Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent



Syndrome de duplication du gène MECP2



Syndrome de duplication 15q



Syndrome de duplication/délétion inversée du bras court du chromosome 8





Syndrome DYRK1A



Syndrome d'Ehlers-Danlos
Non Vasculaire (SED NV)



Syndromes FOXP1 et
« FOXP1 plus »



Syndrome de Fraser



Syndrome Gilles
de la Tourette



Syndrome de Gitelman



Syndrome du grêle
court chez l'adulte



Syndrome du grêle
court de l'enfant



Syndrome de Guillain-Barré



Syndrome d'Heimler





Syndrome Hémolytique
et Urémique (SHU)



Syndromes hypertrophiques
liés au gène PIK3CA (PROS)
sans atteinte cérébrale -
Les syndromes CLOVES et
de Klippel-Trenaunay



Syndrome de Joubert



Syndrome KGB



Syndrome de Kleefstra



Syndrome de Kleine-Levin



Syndrome de Koolen de Vries



Syndrome lipodystrophique
de Dunnigan



Syndrome de Marfan
et apparentés



Syndrome MCAP
(Megalencephaly-
Capillary malformation-
polymicrogyria)





Syndrome MED13L



Syndrome de microduplication 7q11



Syndromes myasthéniques congénitaux



Syndrome de Mowat-Wilson



Syndrome MYH9



Syndrome Nail-Patella



Syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte



Syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant



Syndrome d'Ondine



Syndrome oro-facio-digital de type I





Syndrome de Pendred



Syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS)



Syndrome de Perrault



Syndrome de Phelan-McDermid



Syndrome de Pitt Hopkins (PTHS)



Syndrome Post-Poliomyélitique et effet du vieillissement chez les personnes atteintes de séquelles de Poliomyélite Antérieure Aiguë



Syndrome Prader Willi



Syndrome du QT Long



Syndrome de Résistance aux Hormones Thyroïdiennes par variant pathogène de THR8



Syndrome de Rett et apparentés





Syndrome de Rubinstein-Taybi



Syndrome de Silver-Russell



Syndrome de Sjögren



Syndrome de Smith-Magenis



Syndrome TEA « Transient Epileptic Amnesia »



Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell



Syndrome de Sturge Weber



Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires



Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS)



Syndrome de Turner





Syndrome de Townes Brocks

SENSGENE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome WAGR

SENSGENE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome de White-Sutton

AnDDI-Rares **DéfiScience**
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)

AnDDI-Rares



Syndrome de Williams-Beuren

AnDDI-Rares



Syndrome de Wolf-Hirschhorn

AnDDI-Rares



Syndrome de Wolfram

Filnemus Filière Neuromusculaire
SENSGENE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome de l'X Fragile

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



Syringomyelie - Les fentes intramédullaires

NeuroSphinx
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES



Tachycardies ventriculaires catécholergiques (TVC)

cardiogen
Filière nationale de santé Maladies cardiaques héréditaires ou rares
www.filierecardiogen.fr



Thrombasthénie
de Glanzmann

MHEMO



Thrombasthénie de
Glanzmann et pathologies
plaquettaires apparentées

MHEMO



Thrombose porte récente
non cirrhotique



Thrombose Veineuse
Cérébrale de l'enfant



TRAPS (Tumor Necrosis Factor
Receptor Associated Periodic
Syndrome ou Syndrome
de fièvre récurrente lié
au récepteur du facteur
de nécrose tumorale)



Transplantation rénale
chez l'enfant





Trisomie 21



Tyrosinémie type 1 (HT-1)



Uvéites chroniques non infectieuses de l'enfant et de l'adulte



Vascularites nécrosantes systémiques



Xeroderma pigmentosum



Liste des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Une collaboration initiée par les **filières santé maladies rares**

Version Septembre 2024

Liste des 23 filières de santé maladies rares

Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares

AnDDI-Rares - www.anddi-rares.org - anddi-rares@chu-dijon.fr

Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

BRAIN-TEAM - www.brain-team.fr - contact@brain-team.fr

Maladies cardiaques héréditaires

CARDIOGEN - www.filiere-cardiogen.fr - contact@filiere-cardiogen.fr

Maladies rares du Neurodéveloppement

DéfiScience - www.defiscience.fr - ghe.defiscience@chu-lyon.fr

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

FAI2R - www.fai2r.org - contactfair2@gmail.com

Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

FAVA-Multi - www.favamulti.fr - contact@favamulti.fr

Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte

FILFOIE - www.filfoie.com - contact.filfoie@aphp.fr

Maladies neuromusculaires

FILNEMUS - www.filnemus.fr - FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr

Sclérose latérale amyotrophique & autres maladies du neurone moteur

FILSLAN - www.portail-sla.fr - filslan@chu-nice.fr

Maladies rares en dermatologie

FIMARAD - www.fimarad.fr - contact@fimarad.org

Maladies rares abdomino-thoraciques

FIMATHO - www.fimatho.fr - fimatho@chu-lille.fr

Maladies rares endocriniennes

FIRENDO - www.firendo.fr - contact@firendo.fr

Maladies héréditaires du métabolisme

G2M - www.filiere-g2m.fr - filiere.g2m@gmail.fr

Maladies rares immuno-hématologiques

MaRIH - www.marih.fr - contact@marih.fr

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse
MCGRE - www.filiere-mcgre.fr - contact@filiere-mcgre.fr

Maladies hémorragiques constitutionnelles
MHEMO - www.mhemo.fr - ghe.mhemo@chu-lyon.fr

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR
Muco/CFTR - www.muco-cftr.fr - contact@muco-cftr.fr

Malformations pelviennes et médullaires rares
NeuroSphinx - www.neurosphinx.fr - contact@neurosphinx.fr

Maladies rénales rares
ORKiD - www.filiereorkid.com - contact@filiereorkid.com

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage
OSCAR - www.filiere-oscar.fr - contact@filiere-oscar.fr

Maladies respiratoires rares
RespiFIL - www.respifil.fr - respifil.france@aphp.fr

Maladies rares sensorielles
SENSGENE - www.sensgene.com - contact@sensgene.com

Maladies rares de la tête, du cou et des dents
TETECOUCO - www.tete-cou.fr - contact.tetecou@aphp.fr

filières de santé



maladies rares

**Liste des Protocoles Nationaux
de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

Version Septembre 2024