

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.

HAS
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ



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
Agénésie transversale de l'avant-bras	11
Agénésies dentaires multiples : oligodontie et anodontie	11
Albinisme	11
Amélogenèses imparfaites	11
Amylose aa	11
Amylose AL	11
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
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	12
Aplasie majeure d'oreille	12
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	13
Atrésie de l'œsophage	13
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	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.....	14
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 ponctuéés : déficit de la biosynthèse du cholestérol et déficit en arylsulfatase E...	15
Cryoglobulinémies	15
Cystinose	15
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	16
Délétion 1p36	16
Délétion 10q26	17
Délétion 22q11	17
Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte.....	17
Diabète 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.....	17
Dysplasies géloéophysiques et dysplasies acromicriques.....	17
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.....	18
Épidermolyses bulleuses héréditaires.....	18

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.....	19
Gangliosidose 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.....	20
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
Hyperinsulinisme congénital	21
Hyperplasie congénitale des surrénales.....	21
Hypertension artérielle pulmonaire	21
ALD-Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP).....	21
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
Insuffisances ovariennes prématurées ou primitives (IOP)	22
Kératocône.....	22
La kératoconjonctivite vernale KCV	22
Laminopathies avec présentation cardiaque	23
Les Kystes de Tarlov : prise en charge diagnostique et thérapeutique. Place du traitement micro-chirurgical.....	23
Leucinose	23

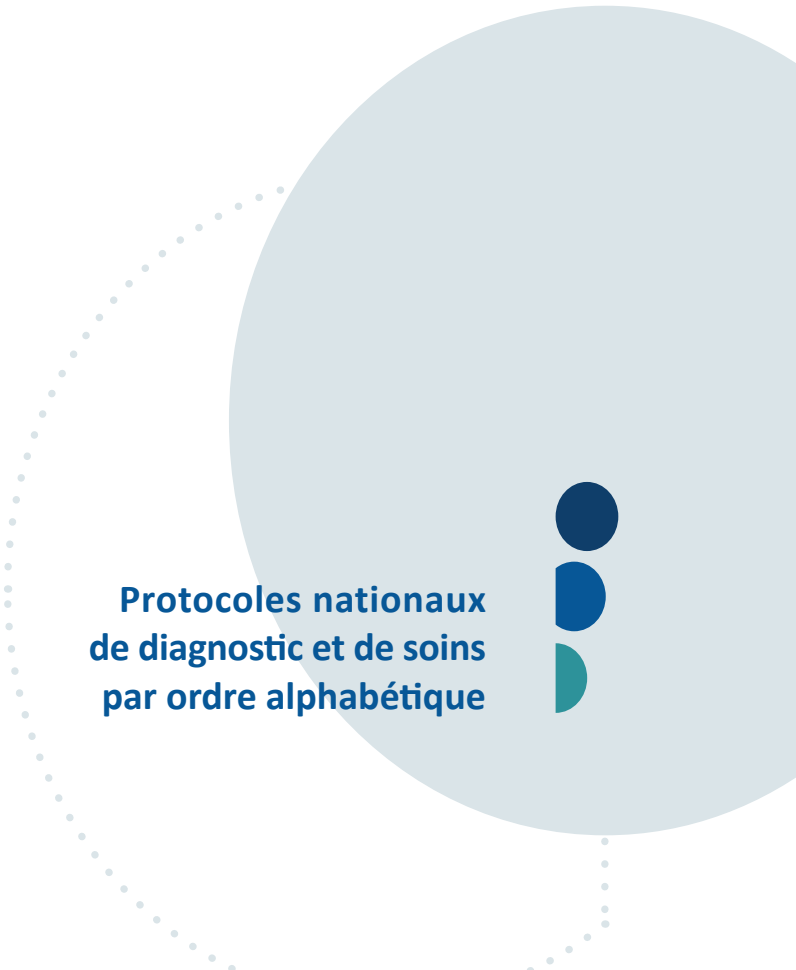
Lipodystrophies généralisées congénitales	23
Lithiase urinaire de l'enfant	23
Lupus Systémique	23
Lymphangiectasies intestinales primitives (maladie de Waldmann)	23
Lymphangioliomyomatose	23
Lymphœdème primaire	23
Maculopathies génétiques	23
Maladie de Behçet	24
Maladie de Castleman	24
Maladie de Fabry	24
Maladie de Gaucher	24
Maladie liée à HNF-1 β	24
Maladie de Huntington	24
Maladie de Kawasaki	24
Maladie et syndrome de Moyamoya de l'enfant et de l'adulte	24
Maladie de Niemann Pick de type C	24
Maladie de Pompe	24
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	25
Maladie de Wilson	25
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermate herpétiforme	25
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatose à IgA linéaire	25
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde de la grossesse	25
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 (NMO)	26
Malformation de Chiari	26
Malformations ano-rectales isolées- Diagnostic et prise en charge de la naissance à l'âge de 6 ans	26
Malformations artério-veineuses superficielles	26
Malformations lymphatiques kystiques (MLK)	26
Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant	27
Mastocytoses non-avancées chez l'adulte	27
Microcéphalies Primitives ASPM, WDR62 et CDK5RAP2	27
Microdélétion 2q37	27
Microphthalmie- Anophthalmie	27
Microsomies craniofaciales	27
Monosomie 5p	27

MPI-CDG Défaut de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase..	27
Mucopolysaccharidose MPS.....	27
ALD-Mucopolysaccharidose de type I	27
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.....	28
Nécrolyse épidermique- Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell	28
Nécrolyses épidermiques chez l'enfant.....	28
Neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA).....	28
Neurofibromatose 1	28
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
Œsophagite à éosinophiles chez l'enfant	29
Ostéogenèse imparfaite	29
Pancréatite Chronique Héréditaire.....	29
Papillomatose respiratoire récurrente	29
Paralysie Supranucléaire Progressive et Syndrome Corticobasal	29
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.....	30
Polychondrite Chronique Atrophiant	30
Polyradiculoneuropathie Inflammatoire Démyélinisante Chronique (PIDC)	30
Prise en charge d'une mort subite du sujet jeune	30
Prise en charge de la grossesse chez les patientes avec une cardiopathie congénitale complexe	30
Prise en charge de la main bote radiale	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	31
Prise en charge des troubles du rythme ou de la conduction lors des cardiopathies congénitales complexes, chez l'adulte	31
Prise en charge en médecine physique et de réadaptation du patient atteint de Spina Bifida	31
Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques (POIC) chez l'enfant.....	31
Pseudoxanthome élastique (PXE).....	31

Purpura thrombopénique immunologique de l'enfant.....	31
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.....	32
Sclérodémie Systémique.....	32
Sclérose en Plaques de l'enfant.....	32
Sclérose latérale amyotrophique.....	32
Sclérose Tubéreuse de Bourneville.....	32
Séquence de Pierre Robin.....	32
Sevrage de la nutrition entérale chez l'enfant.....	32
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.....	33
Synaptopathie due aux variations pathogènes du gène OTOF.....	33
Syndrome 48,XXYY et autres tétrasomies ou pentasomies des gonosomes chez le garçon... 33	33
Syndrome d'Aarskog-Scott.....	33
Syndrome d'Aicardi.....	33
Syndrome de Allan Herndon-Dudley (SAHD)(MCT8 thyroid hormone transporter).....	33
Syndrome d'Alström.....	33
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.....	34
Syndrome de Bartter.....	34
Syndrome de BLOOM.....	34
Syndrome Borjeson Forssman Lehmann.....	34
Syndrome de Brugada.....	34
Syndrome de Budd-Chiari.....	34
Syndrome catatonique.....	34
Syndrome CHARGE.....	35
Syndromes de Coffin-Siris et de Nicolaidis-Baraitser (BAFopathies).....	35
Syndrome de Cohen.....	35
Syndrome de Cornelia de Lange.....	35
Syndrome de Costello.....	35
Syndrome de Cushing.....	35
Syndrome de Dravet.....	35
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte.....	35
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent.....	35
Syndrome de duplication du gène MECP2.....	35
Syndrome de duplication 15q.....	36

Syndrome de duplication/délétion inversée du bras court du chromosome 8.....	36
Syndrome DYRK1A.....	36
Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire (SED NV).....	36
Syndromes FOXG1 et « FOXG1 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 Hémolitique et Urémique (SHU).....	37
Syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale- Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay.....	37
Syndrome de Joubert.....	37
Syndrome KGB.....	37
Syndrome de Kleefstra.....	37
Syndrome Kleine-Levin.....	37
Syndrome de Koolen de Vries.....	37
Syndrome lipodystrophique de Dunnigan.....	37
Syndrome de Marfan et apparentés.....	38
Syndrome MCAP (Megalencephaly-Capillary malformation-polymicrogyria).....	38
Syndrome MED13L.....	38
Syndrome de microduplication 7q11.....	38
Syndromes myasthéniques congénitaux.....	38
Syndrome de Mowat-Wilson.....	38
Syndrome MYH9.....	38
Syndrome Nail-Patella.....	38
Syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte.....	38
Syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant.....	38
Syndrome d'Ondine.....	39
Syndrome oro-facio-digital de type I.....	39
Syndrome de Pendred.....	39
Syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS).....	39
Syndrome de Perrault.....	39
Syndrome de Phelan-McDermid.....	39
Syndrome de Pitt Hopkins (PTHS).....	39
Syndrome Post-Poliomyélitique et effet du vieillissement chez les personnes atteintes de séquelles de Poliomyélite Antérieure Aiguë.....	39
Syndrome Prader Willi.....	39
Syndrome du QT Long.....	39
Syndrome de Rett et apparentés.....	40
Syndrome de Rubinstein-Taybi.....	40
Syndrome de Silver-Russell.....	40

Syndrome de Sjögren.....	40
Syndrome de Smith-Magenis	40
Syndrome TEA « Transient Epileptic Amnesia »	40
Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell.....	40
Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires	40
Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS).....	40
Syndrome de Turner	40
Syndrome WAGR.....	41
Syndrome de White-Sutton	41
Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)	41
Syndrome de Williams-Beuren	41
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	41
Syndrome de Wolfram.....	41
Syndrome de l’X Fragile	41
Syringomyelie- Les fentes intramédullaires	41
Tachycardies ventriculaires catécholergiques (TVC)	41
Thrombasthénie de Glanzmann	41
Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées	42
Thrombose porte récente non cirrhotique	42
Thrombose Veineuse Cérébrale de l’enfant	42
TRAPS (Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome ou Syndrome de fièvre récurrente lié au récepteur du facteur de nécrose tumorale).....	42
Trisomie 21.....	42
Tyrosinémie type 1 (HT-1).....	42
Uvéites chroniques non infectieuses de l’enfant et de l’adulte	42
Vascularites nécrosantes systémiques	42
Xeroderma pigmentosum.....	42
Liste des 23 filières de santé maladies rares.....	43



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





Acidurie glutarique type 1



**Aciduries organiques :
Acidémie Méthylmalonique
et Acidémie Propionique**



Acromégalie



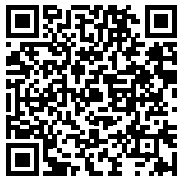
Adrénoleucodystrophie



**Agénésie transversale
de l'avant-bras**



**Agénésies dentaires
multiples : oligodontie
et anodontie**



Albinisme



Amélogenèses 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



Angioedèmes Héréditaires : diagnostic et prise en charge de l'adulte et de l'enfant



Aniridie



Anomalies du développement liées aux variants de CDH1



Anorexie Mentale à début Précoce (AMP)



Aphasies primaires progressives



Aplasie majeure d'oreille





**Aplasies médullaires
acquises et
constitutionnelles**



**Aplasies 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**



**Arthrogyposes multiples
congénitales**



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



Ataxie de Friedreich

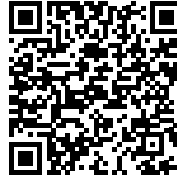


Atrésie de l'œsophage





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 dyskinésies ciliaires primitives)



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



Cardiomyopathie hypertrophique



Cardiomyopathie Hypertrophique (CMH)



Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène



Cardiopathies congénitales complexes : tétralogie de Fallot, atésie 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.



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





Déletion 10q26



Déletion 22q11



Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte



Diabète 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 acromicriques





**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



**Évaluation diagnostique et
prise en charge des affections
liées ou associées à CFTR**



**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 Arde**



**Greffe de cellules souches
hématopoïétiques dans les
maladies auto-immunes**



Hémophilie





Hépatite Auto-Immunes (HAI)



Hernie de Coupole Diaphragmatique



Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans)



Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées



Homocystinurie par déficit en cythationine-bêta-synthase (CBS)



Hyperéosinophilies et Syndromes Hyperéosinophiliques



Hyperinsulinisme congénital



Hyperplasie congénitale des surrénales



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



Insuffisances ovariennes prématurées ou primitives (IOP)



Kératocône



La kératoconjonctivite vernale KCV





Laminopathies avec
présentation cardiaque



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





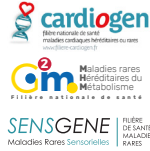
Maladie de Behçet



Maladie de Castleman



Maladie de Fabry



Maladie de Gaucher



Maladie liée à HNF-1β



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-sinusoïdale



Maladie de Willebrand



Maladie de
Willebrand type 3



Maladie de Wilson



Maladies bulleuses auto-
immunes : Dermatite
herpétiforme



Maladies bulleuses auto-
immunes : Dermatoses
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 (NMOSD)



Malformation de Chiari



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



Malformations artério-veineuses superficielles



Malformations lymphatiques kystiques (MLK)





**Malformations pulmonaires
congénitales de l'enfant**



**Mastocytoses non-
avancées chez l'adulte**



**Microcéphalies Primitives
ASPM, WDR62 et CDK5RAP2**



Microdélétion 2q37



**Microphthalmie -
Anophtalmie**



Microsomies 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



**Nécrolyse épidermique -
Syndromes de Stevens-
Johnson et de Lyell**



**Nécrolyses épidermiques
chez l'enfant**



**Neurodégénérescences 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)



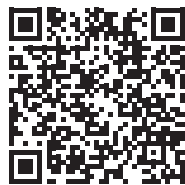
Neuropathies héréditaires sensitivomotrice de Charcot-Marie-Tooth



Neuropathies optiques héréditaires



Œsophagite à éosinophiles chez l'enfant



Ostéogénèse imparfaite



Pancréatite Chronique Héréditaire



Papillomatose respiratoire récurrente

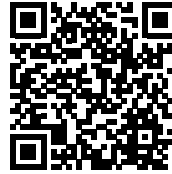


Paralyse Supranucléaire Progressive et Syndrome Corticobasal





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



Phénylcétonurie



Phéochromocytomes



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



**Pneumopathies interstitielles
diffuses de l'enfant**



Polyadénomatosose mammaire



**Polycondrite Chronique
Atrophiant**



**Polyradiculoneuropathie
Inflammatoire
Démyélinisante
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 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
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





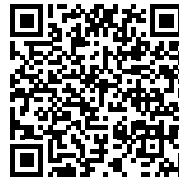
Syndrome d'Angelman



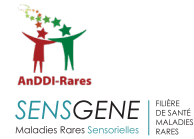
Syndrome des Anti-Phospholipides de l'adulte et de l'enfant



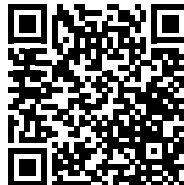
Syndromes associé au gène SATB2 (SAS)



Syndrome de Bardet-Biedl



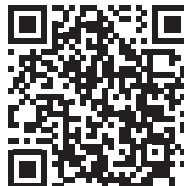
Syndrome de Bartter



Syndrome de BLOOM



Syndrome Borjeson Forssman Lehmann



Syndrome de Brugada



Syndrome de Budd-Chiari



Syndrome catantonique





Syndrome CHARGE



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



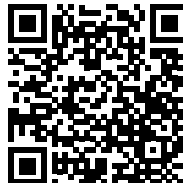
Syndrome de Cohen



Syndrome de Cornelia de Lange



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/ déletion inversée du bras court du chromosome 8



Syndrome DYRK1A



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



Syndromes FOXG1 et « FOXG1 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



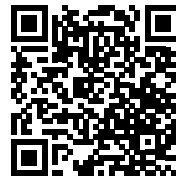
Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU)



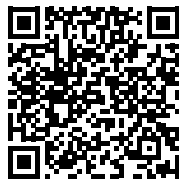
Syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale - Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay



Syndrome de Joubert



Syndrome KGB



Syndrome de Kleefstra



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



Syndrome Prader Willi



Syndrome du QT Long





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



Syndromes thalassémiques
majeurs et intermédiaires



Syndrome
Trichorhinophalangié
(TRPS)



Syndrome de Turner





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



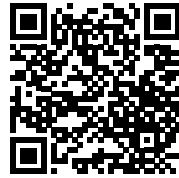
Syndrome de Williams-Beuren

AnDDI-Rares



Syndrome de Wolf-Hirschhorn

AnDDI-Rares



Syndrome de Wolfram

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
FILIERE SANTE MALADIES RARES



Tachycardies ventriculaires catécholergiques (TVC)

cardiogen
Centre national de soins
maladies cardiaques héréditaires ou rares
www.france-cardiogen.fr



Thrombasthénie de Glanzmann

MHEMO



Thrombasthénie de
Glanzmann et pathologies
plaquettaires apparentées

MHEMO



Thrombose porte récente
non cirrhotique

FILFOIE



Thrombose Veineuse
Cérébrale de l'enfant

BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



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

fai2r



Trisomie 21

AnDDI-Rares



Tyrosinémie type 1 (HT-1)

cm Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
Filière nationale de santé



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

fai2r

SENSGENE FILIÈRE
DE SANTÉ MALADIES
RARES



Vascularites nécrosantes
systémiques

fai2r



Xeroderma pigmentosum

fimarad
Filière Santé Maladies Rares
Dermatologiques

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 - fislan@chu-nice.fr

Maladies rares en dermatologie

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

Maladies rares abdomino-thoraciques

FIMATHO - www.fimatho.fr - fimatho@chru-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

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

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

Version Août 2023

filères de santé



maladies rares

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

Version Août 2023