

filères 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](http://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 02

Achondroplasie .....	13
Acidémie Isovalérique.....	13
Acidurie glutarique type 1 .....	13
Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie Propionique .....	13
Acromégalie .....	13
Actualisation syndrome de Costello .....	13
Adrénoleucodystrophie .....	13
Affections liées ou associées à CFTR.....	13
Agénésie transversale de l'avant-bras .....	13
Agénésies dentaires multiples : oligodontie et anodontie .....	13
Albinisme .....	14
Alpha-mannosidose .....	14
Amélogenèses imparfaites .....	14
Amylose AA .....	14
Amylose AL.....	14
Amylose cardiaque.....	14
Amyotrophie bulbo-spinale liée à l’X ou maladie de Kennedy .....	14
Amyotrophie spinale infantile.....	14
Anémie Hémolytique Auto-Immune de l’adulte .....	14
Anémie Hémolytique Auto-Immune de l’enfant l’adulte.....	14
Angioœdèmes Héritaires : diagnostic et prise en charge de l’adulte et de l’enfant.....	15
Aniridie .....	15
Anomalies du développement liées aux variants de CDH1 .....	15
Anorexie Mentale à début Précoce (AMP).....	15
Aphasies primaires progressives .....	15
Aplasia majeure d’oreille .....	15
Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles.....	15
Aplasies Utero-Vaginales-Syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser.....	15
Artérite de Takayasu .....	15
ALD hors liste- Arthrite juvénile idiopathique.....	16
Arthrites Juvéniles Idiopathiques .....	16
Arthrogryposes multiples congénitales.....	16
ASMD : Maladie de Niemann-Pick de types A, B et A/B .....	16
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique (hors mucoviscidose).....	16
Ataxie de Friedreich .....	16
Atrésie de l’œsophage .....	16
Atrésie des voies biliaires.....	16
Atrophie Multisystématisée (AMS).....	16
Atrophie Optique Dominante OPA1 .....	16

Atteintes hépatiques au cours de la maladie de Rendu-Osler .....	17
Atteinte pulmonaire associée à un déficit en alpha1-antitrypsine (DAAT) .....	17
Bronchectasie de l'enfant, diagnostic et prise en charge (hors mucoviscidose et dyskinésies ciliaires primitives) .....	17
CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leucoencephalopathy) .....	17
Cardiomyopathie hypertrophique (CMH) .....	17
Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène .....	17
Cardiopathies congénitales complexes : tétralogie de Fallot, atrésie pulmonaire à septum ouvert ou agénésie des valves pulmonaires avec communication interventriculaire .....	17
Cardiopathies congénitales complexes : Transposition simple des gros vaisseaux .....	17
ALD- Cardiopathies congénitales complexes : Truncus arteriosus .....	17
Cavernome porte ou thrombose-porte chronique .....	17
CDKL5 Deficiency Disorder- Encéphalopathie Epileptique liée à CDKL5 .....	18
Céroïde-lipofuscinoses neuronales .....	18
Cholangite Biliaire Primitive .....	18
Cholangite Sclérosante Primitive .....	18
Chondrodysplasies ponctuées : déficit de la biosynthèse du cholestérol et déficit en arylsulfatase E... ..	18
Colobomes oculaires .....	18
Complexe de Carney .....	18
Cryoglobulinémies .....	18
Cystinose .....	18
Cystinurie .....	18
Déficit congénital en sucrase-isomaltase (DCSI) .....	19
Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase) ou FAVISME .....	19
Déficit en MCAD et autres déficits de la $\beta$ -oxydation mitochondriale des acides gras .....	19
Déficit en mévalonate kinase (MKD) .....	19
Déficit en transporteur de glucose GLUT1 .....	19
Déficit hypophysaire congénital .....	19
Déficits de synthèse des acides biliaires primaires .....	19
Déficits du cycle de l'urée .....	19
Déficits immunitaires héréditaires .....	19
Déficits rares en protéines de la coagulation .....	19
Déformations précoces du rachis .....	20
Délétion 1p36 .....	20
Délétion 10q26 .....	20
Délétion 22q11 .....	20
Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte .....	20
Diabète monogéniques de type MODY .....	20
DRESS de l'adulte et de l'enfant .....	20
Dyskinésies ciliaires primitives .....	20
Dysplasie broncho-pulmonaire .....	20
Dysplasie Ectodermique Anhidrotique .....	20
Dysplasie et syndrome de McCune-Albright .....	21

ALD hors liste -Dysplasie fibromusculaire symptomatique chez l'adulte.....	21
Dysplasies géleophysiques et dysplasies acromicriques.....	21
Dysraphisme spinal (Spina Bifida).....	21
Dystrophie musculaire de Becker.....	21
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	21
Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale.....	21
Dystrophie musculaire oculopharyngée.....	21
Dystrophie Myotonique de type 1 «Maladie de Steinert».....	21
Embryo-Foetopathie au Valproate.....	21
Encéphalites à anticorps anti-NMDAR.....	22
Encéphalopathie Mitochondriale Neuro-Gastro-Intestinale (MNGIE).....	22
Encéphalopathie Épileptique avec Pointe Ondes Continues du Sommeil (EEPOCS) (y compris syndrome de Landau-Kleffner).....	22
Épidermolyses bulleuses acquises.....	22
Épidermolyses bulleuses héréditaires.....	22
Épilepsie myoclonique du nourrisson.....	22
Épilepsies néonatales.....	22
Épilepsies vitamino-sensibles.....	22
Fentes labiales et/ou palatines.....	22
Fibrodysplasie ossifiante progressive.....	22
Fibrose pulmonaire idiopathique.....	23
Fibroses pulmonaires génétiques de l'adulte.....	23
Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF).....	23
Fistules porto-systémiques congénitales.....	23
Fragilités osseuses secondaires de l'enfant.....	23
Gangliosidoses à GM2.....	23
Générique obésités de causes rares.....	23
Générique Polyhandicap.....	23
Génétique de la Sclérose Latérale Amyotrophique.....	23
Glomérulonéphrite Extra-Membraneuse-GEM.....	23
Glycogénose de type I.....	24
Glycogénose de Type III (GSD III pour Glycogen Storage Disease Type III).....	24
Glycogénose de Type V, Maladie de Mc Ardle.....	24
Greffe de cellules souches hématopoïétiques dans les maladies auto-immunes.....	24
Hémophilie.....	24
Hémophilie A acquise.....	24
Hépatite Auto-Immunes (HAI).....	24
Hernie de Coupole Diaphragmatique.....	24
Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans).....	24
Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées.....	24
Homocystinurie par déficit en cythionine-bêta-synthase (CBS).....	25
Hyperéosinophilies et Syndromes Hyperéosinophiliques.....	25
Hypercalcémie infantile idiopathique (HII).....	25
Hyperinsulinisme congénital.....	25

Hyperplasie congénitale des surrénales.....	25
Hyperoxalurie.....	25
Hypertension artérielle pulmonaire.....	25
ALD-Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP).....	25
Hypocholestérolémies génétiques intestinales.....	25
Hypoparathyroïdie.....	25
Hypophosphatasie.....	26
Hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé (dont hypophosphatémies liées à l'x).....	26
Ichthyoses héréditaires.....	26
Incontinentia Pigmenti.....	26
Insensibilités aux androgènes.....	26
Insuffisances ovariennes prématurées ou primitives (IOP).....	26
Interféronopathies.....	26
iPPSD, les pathologies de l'inactivation de la signalisation PTH/PTHrP.....	26
Kératocône.....	26
La kératoconjonctivite vernale KCV.....	26
Laminopathies avec présentation cardiaque.....	27
Les Kystes de Tarlov : prise en charge diagnostique et thérapeutique. Place du traitement micro-chirurgical.....	27
Leucinose.....	27
Lipodystrophies généralisées congénitales.....	27
Lithiase urinaire de l'enfant.....	27
Lupus Systémique.....	27
Lupus Systémique de l'adulte et de l'enfant.....	27
Lymphangiectasies intestinales primitives (maladie de Waldmann).....	27
Lymphangioléiomyomatose.....	27
Lymphoedème primaire.....	27
Maculopathies génétiques.....	28
Maladie de Behçet.....	28
Maladie de Castleman.....	28
Maladie de Coats.....	28
Maladie de Fabry.....	28
Maladie de Gaucher.....	28
Maladie liée à HNF-1 $\beta$ .....	28
Maladie de Huntington.....	28
Maladie de Kawasaki.....	28
Maladie et syndrome de Moyamoya de l'enfant et de l'adulte.....	28
Maladie de Menkes et autres maladies du métabolisme du cuivre, hors maladie de Wilson.....	29
Maladie de Niemann Pick de type C.....	29
Maladie de Pompe.....	29
Maladie Rénale Chronique de l'enfant.....	29
Maladie de Rendu-Osler.....	29
Maladie de Still de l'adulte.....	29
Maladie de Shwachman Diamond.....	29

Maladie vasculaire porto-sinusoidale.....	29
Maladie de Willebrand .....	29
Maladie de Willebrand type 3 .....	29
Maladie de Wilson .....	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatitis herpétiforme .....	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatose à IgA linéaire .....	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde de la grossesse.....	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde bulleuse .....	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde cicatricielle (PC) .....	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigus.....	30
Maladies héréditaires du métabolisme du surfactant .....	30
Maladies mitochondriales apparentées au MELAS.....	30
Maladies du spectre de la neuromyélie optique (NMO).....	30
Malformations ano-rectales isolées- Diagnostic et prise en charge de la naissance à l'âge de 6 ans ....	31
Malformations artério-veineuses superficielles.....	31
Malformation de Chiari.....	31
Malformations lymphatiques kystiques (MLK).....	31
Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant .....	31
Mastocytoses avancées de l'adulte .....	31
Mastocytoses non-avancées chez l'adulte .....	31
Microcéphalies Primitives ASPM, WDR62 et CDK5RAP2 .....	31
Microdélétion 2q37 .....	31
Microphtalmie- Anophtalmie .....	31
Microsomies craniofaciales .....	32
Monosomie 5p.....	32
MPI-CDG Défaut de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase ..	32
Mucopolysaccharidose MPS.....	32
ALD-Mucopolysaccharidose de type I .....	32
Mucoviscidose .....	32
Myasthénie autoimmune .....	32
Myopathies reliées au collagène VI.....	32
Myosite à inclusions sporadique .....	32
Naevus congénital.....	32
Narcolepsie de type 1 et 2.....	33
Nécrolyses épidermiques chez l'enfant.....	33
Neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA).....	33
Neurofibromatose 1 .....	33
Neurofibromatose de type 2 .....	33
Neuropathie amyloïde familiale .....	33
Neuropathie amyloïde héréditaire à transthyréline (NAH-TTR).....	33
Neuropathies héréditaires sensitivomotrice de Charcot-Marie-Tooth.....	33
Neuropathies optiques héréditaires.....	33
Neutropénies Chroniques.....	33

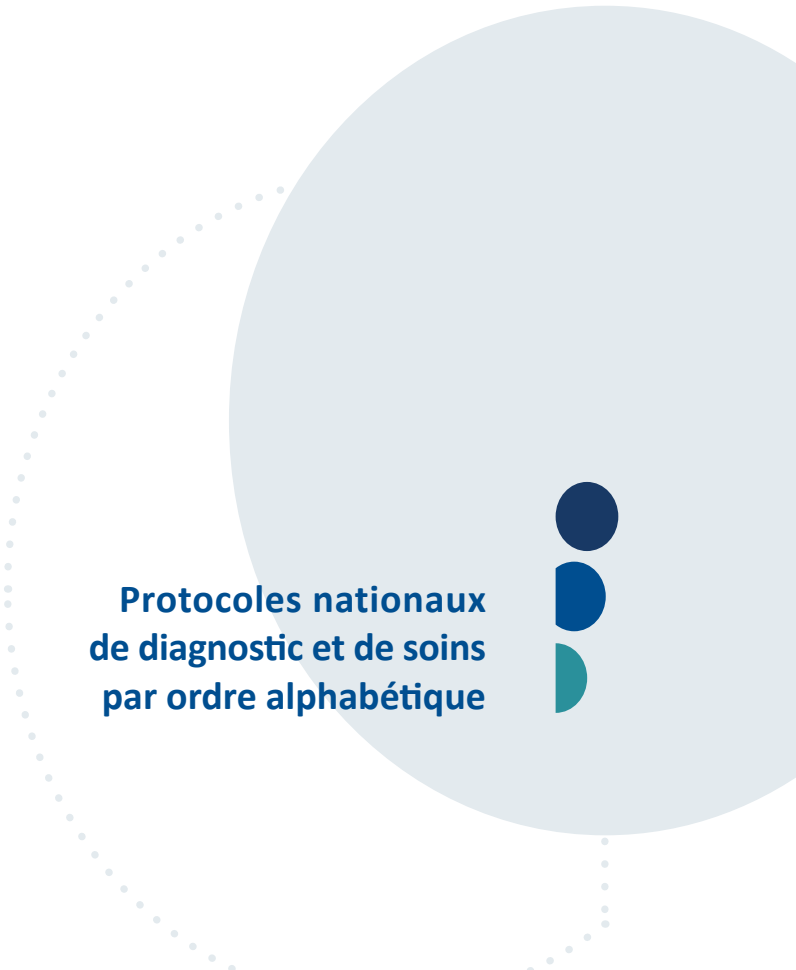
Cœsophagite à éosinophiles chez l'enfant .....	34
Ostéogenèse imparfaite .....	34
Pancréatite Chronique Héritaire.....	34
Papillomatose respiratoire récurrente .....	34
Paralysie Supranucléaire Progressive et Syndrome Corticobasal .....	34
Paraparésies spastiques héréditaires pures .....	34
PFAPA : Fièvre périodique-stomatite- pharyngite-adénopathie .....	34
Phénylcétonurie.....	34
Phéochromocytomes et Paragangliomes.....	34
Pneumopathie d'hypersensibilité de l'enfant.....	34
Pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant .....	35
Polyadénomatosose mammaire.....	35
Polychondrite Chronique Atrophiant .....	35
Polyradiculoneuropathie Inflammatoire Démyélinisante Chronique (PIDC) .....	35
Prise en charge d'une mort subite du sujet jeune .....	35
Prise en charge de la grossesse chez les patientes avec une cardiopathie congénitale complexe ..	35
Prise en charge de la main bote radiale .....	35
Prise en charge de la rétinopathie du prématuré.....	35
Prise en charge des dysraphismes en période périnatale .....	35
Prise en charge des lipomes du filum terminal.....	35
Prise en charge des patients atteints des valves de l'urètre postérieur, du fœtus à l'adolescence.	36
Prise en charge des patients ayant un canal atrioventriculaire .....	36
Prise en charge des patients ayant une cardiopathie univentriculaire.....	36
Prise en charge des troubles du rythme ou de la conduction lors des cardiopathies congéni- tales complexes, chez l'adulte .....	36
Prise en charge en médecine physique et de réadaptation du patient atteint de Spina Bifida ..	36
Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques (POIC) chez l'enfant.....	36
Pseudoxanthome élastique (PXE).....	36
Purpura thrombopénique immunologique de l'adulte .....	36
Purpura thrombopénique immunologique de l'enfant et de l'adolescent.....	36
Purpura thrombotique thrombocytopénique.....	36
Rachitismes rares vit D dépendants.....	37
RASopathies : syndromes de Noonan, cardio-facio-cutané et apparentés .....	37
Saignements Utérins Abondants (SUA) chez la jeune femme atteinte de maladies hémorra- giques rares constitutionnelles ou acquises (MHCA).....	37
Schizophrénie à début précoce .....	37
Sclérodémie Systémique .....	37
Sclérose en Plaques de l'enfant .....	37
Sclérose latérale amyotrophique.....	37
Sclérose Tubéreuse de Bourneville .....	37
Schwannomatoses non-NF2.....	37
Séquence de Pierre Robin .....	37
Sevrage de la nutrition entérale chez l'enfant.....	38
Spectre des maladies à anticorps anti-MOG (MOGAD) .....	38

Sphérocytose héréditaire et autres anémies hémolytiques par anomalie de la membrane érythrocytaire.....	38
Spina bifida- Gestion du handicap intestinal.....	38
Spina Bifida- Dysraphisme Gestion du handicap intestinal.....	38
Synaptopathie due aux variations pathogènes du gène OTOF .....	38
Syndrome 48,XXYY et autres tétrasomies ou pentasomies des gonosomes chez le garçon... 38	38
Syndrome d'Aarskog-Scott .....	38
Syndrome d'Aicardi .....	38
Syndrome de Allan Herndon-Dudley (SAHD)(MCT8 thyroid hormone transporter).....	38
Syndrome d'Alport .....	39
Syndrome d'Alström.....	39
Syndrome d'Angelman .....	39
Syndrome des Anti-Phospholipides de l'adulte et de l'enfant .....	39
Syndromes associé au gène SATB2 (SAS) .....	39
Syndrome Axenfeld-Rieger .....	39
Syndrome de Bardet-Biedl.....	39
Syndrome de Bartter.....	39
Syndrome de BLOOM .....	39
Syndrome Borjeson Forssman Lehmann.....	39
Syndrome de Brugada .....	40
Syndrome de Budd-Chiari.....	40
Syndrome catatonique.....	40
Syndrome CHARGE .....	40
Syndrome de Coffin-Lowry .....	40
Syndromes de Coffin-Siris et de Nicolaides-Baraitser (BAFopathies) .....	40
Syndrome de Cohen .....	40
Syndrome de Cornelia de Lange.....	40
Syndrome de Cogan.....	40
Syndrome de Costello.....	40
Syndrome de Cushing .....	41
Syndrome de Dravet .....	41
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte .....	41
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent .....	41
Syndrome de duplication du gène MECP2 .....	41
Syndrome de duplication 15q.....	41
Syndrome de duplication/délétion inversée du bras court du chromosome 8.....	41
Syndrome DYRK1A .....	41
Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire (SED NV) .....	41
Syndromes FOXC1 et « FOXC1 plus ».....	41
Syndrome de Fraser.....	42
Syndrome Gilles de la Tourette.....	42
Syndrome de Gitelman .....	42
Syndrome du grêle court chez l'adulte.....	42
Syndrome du grêle court de l'enfant .....	42

Syndrome de Guillain-Barré.....	42
Syndrome d'Heimler.....	42
Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU).....	42
Syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale- Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay .....	42
Syndrome de Joubert.....	42
Syndrome KBG .....	43
Syndrome de Kleefstra.....	43
Syndrome Kleine-Levin .....	43
Syndrome de Koolen de Vries .....	43
Syndrome lipodystrophique de Dunnigan.....	43
Syndrome de Marfan et apparentés .....	43
Syndrome MCAP (Megalencephaly-Capillary malformation-polymicrogyria).....	43
Syndrome MED13L .....	43
Syndrome de microduplication 7q11 .....	43
Syndromes myasthéniques congénitaux .....	43
Syndrome de Mowat-Wilson .....	44
Syndrome MYH9 .....	44
Syndrome Nail-Patella.....	44
Syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte .....	44
Syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant .....	44
Syndrome d'Ondine.....	44
Syndrome oro-facio-digital de type I.....	44
Syndrome de Pendred .....	44
Syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS).....	44
Syndrome de Perrault.....	44
Syndrome de Phelan-McDermid .....	45
Syndrome de Pitt Hopkins (PTHS).....	45
Syndrome Post-Poliomyélique et effet du vieillissement chez les personnes atteintes de séquelles de Poliomyélite Antérieure Aiguë .....	45
Syndrome Prader Willi .....	45
Syndrome du QT Long .....	45
Syndrome de Résistance aux Hormones Thyroïdiennes par variant pathogène de THRB.....	45
Syndrome de Rett et apparentés.....	45
Syndrome de Rubinstein-Taybi .....	45
Syndrome de Silver-Russell.....	45
Syndrome de Sjögren.....	45
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz.....	46
Syndrome de Smith-Magenis .....	46
Syndrome TEA « Transient Epileptic Amnesia » .....	46
Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell.....	46
Syndrome de Stickler .....	46
Syndrome de Sturge Weber.....	46
Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires .....	46

Syndrome Transfuseur Transfusé .....	46
Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS) .....	46
Syndrome de Townes Brocks.....	46
Syndrome de Turner .....	47
Syndrome WAGR.....	47
Syndrome de White-Sutton .....	47
Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS) .....	47
Syndrome de Williams-Beuren .....	47
Syndromes de Willebrand acquis .....	47
Syndrome de Wolf-Hirschhorn .....	47
Syndrome de Wolfram.....	47
Syndrome de l'X Fragile .....	47
Syringomyelie- Les fentes intramédullaires .....	47
Tachycardies ventriculaires catécholergiques (TVC) .....	48
Thrombasthénie de Glanzmann .....	48
Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées .....	48
Thrombose porte récente non cirrhotique .....	48
Thrombose Veineuse Cérébrale de l'enfant .....	48
TRAPS (Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome ou Syndrome de fièvre récurrente lié au récepteur du facteur de nécrose tumorale .....	48
Transplantation rénale chez l'enfant.....	48
Trisomie 21.....	48
Tumeurs kystiques du pancréas (TIPMP exclues).....	48
Tyrosinémie type 1 (HT-1).....	48
Uvéites chroniques non infectieuses de l'enfant et de l'adulte .....	49
Vascularites nécrosantes systémiques .....	49
Xeroderma pigmentosum .....	49
<b>Liste des 23 filières de santé maladies rares.....</b>	<b>51</b>





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





Achondroplasie



Acidémie Isovalérique



Acidurie glutarique type 1



Aciduries organiques :  
Acidémie Méthylmalonique  
et Acidémie Propionique



Acromégalie



Actualisation syndrome  
de Costello



Adréno-leucodystrophie



Affections liées  
ou associées à CFTR



Agénésie transversale  
de l'avant-bras



Agénésies dentaires  
multiples : oligodontie  
et anodontie





### Albinisme



**SENSGENE** | FILIÈRE  
Maladies Rares Sensorielles DE SANTÉ  
MALADIES RARES



### Alpha-mannosidose



### Amélogénèses imparfaites



### Amylose AA



### Amylose AL



### Amylose cardiaque



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



### Amyotrophie spinale infantile



### Anémies hémolytiques auto-immunes de l'adulte



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





**Angioédèmes Hérititaires :**  
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**



**Aplisie 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



Arthrogryposes multiples congénitales



ASMD : Maladie de Niemann-Pick de types A, B et A/B



Aspergillose broncho-pulmonaire allergique (hors mucoviscidose)



Ataxie de Friedreich



Atrésie de l'œsophage



Atrésie des voies biliaires



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 (CMH)



Cardiomyopathie  
Ventriculaire Droite  
Arrhythmogène



Cardiopathies congénitales  
complexes : tétralogie de  
Fallot, atrésie pulmonaire à  
septum ouvert ou agénésie des  
valves pulmonaires avec com-  
munication 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 Epileptique 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.



Colobomes oculaires



Complexe de Carney



Cryoglobulinémies



Cystinose



Cystinurie





Déficit congénital en  
sucrase-isomaltase (DCS1)



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



Déficit en MCAD et  
autres déficits de la  
 $\beta$ -oxydation mitochondriale  
des acides gras



Déficit en mévalonate  
kinase (MKD)



Déficit hypophysaire  
congénital



Déficits de synthèse des  
acides biliaires primaires



Déficit en transporteur  
de glucose GLUT1



Déficits du cycle de l'urée



Déficits immunitaires  
héritaires (DIH)



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



Diabète monogéniques de type MODY



DRESS de l'adulte et de l'enfant



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 acromioclaviculaires



Dysraphisme spinal (Spina Bifida)



Dystrophie musculaire de Becker



Dystrophie musculaire de Duchenne



Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale



Dystrophie musculaire oculopharyngée



Dystrophie Myotonique de type 1 «Maladie de Steinert»



Embryo-Foetopathie au Valproate





**Encéphalites à anticorpus anti-NMDAR**



**Encéphalopathie Mitochondriale Neuro-Gastro-Intestinale (MNGIE)**



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



**Épidermolyse bulleuse acquise**



**Épidermolyses bulleuses héréditaires**



**Épilepsie myoclonique du nourrisson**



**Épilepsies néonatales**



**Épilepsies vitamino-sensibles**



**Fentes labiales et/ou palatines**



**Fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP)**





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



### Hémophilie A acquise



### Hépatite Auto-Immunes (HAI)



### Hernie de Coupole Diaphragmatique



### Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans)



### Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées





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



Hyperéosinophilies  
et Syndromes  
Hyperéosinophiliques



Hypercalcémie infantile  
idiopathique (HII)



Hyperinsulinisme congénital



ALD - Hyperplasie  
congénitale des surrénales



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



Insuffisances ovariennes  
prématurées ou  
primitives (IOP)



Interféronopathies



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



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



Lupus Systémique de  
l'adulte et de l'enfant



Lymphangiectasies  
intestinales primitives  
(maladie de Waldmann)



Lymphangioliéiomyomatose



Lymphœdème primaire





Maculopathies génétiques

**SENSGENE** | FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES  
Maladies Rares Sensorielles



Maladie de Behçet



Maladie de Castleman



Maladie de Coats

**SENSGENE** | FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES  
Maladies Rares Sensorielles



Maladie de Fabry



**SENSGENE** | FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES  
Maladies Rares Sensorielles



Maladie de Gaucher



Maladie liée à HNF-1 $\beta$



Maladie de Huntington



Maladie de Kawasaki



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





Maladie de Menkes  
et autres maladies du  
métabolisme du cuivre,  
hors maladie de Wilson



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 de Shwachman  
Diamond



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 : Dermatose à IgA linéaire



Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde de la grossesse



Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde bulleuse



Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde cicatricielle (PC)



Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigus



Maladies héréditaires du métabolisme du surfactant



Maladies mitochondriales apparentées au MELAS



Maladies du spectre de la neuromyérite optique (NMOSD)





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



**Malformations artérioveineuses superficielles**



**Malformation de Chiari**



**Malformations lymphatiques kystiques (MLK)**



**Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant**



**Mastocytoses avancées de l'adulte**



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



**Microcéphalies Primitives ASPM, WDR62 et CDK5RAP2**



**Microdélétion 2q37**



**Microphtalmie - 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**



**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**





**Cœsophagite à éosinophiles  
chez l'enfant**



**Ostéogénèse imparfaite**



**Pancréatite Chronique  
Héréditaire**



**Papillomatose  
respiratoire récurrente**



**Paralysie Supranucléaire  
Progressive et Syndrome  
Corticobasal**



**Paraparésies spastiques  
héréditaires pures**



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



**Phénylcétonurie**



**Phéochromocytomes  
et Paragangliomes**



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





**Pneumopathies interstitielles  
diffuses de l'enfant**



**Polyadénomatoze mammaire**



**Polychondrite Chronique  
Atrophiant**



**Polyradiculoneuropathie  
Inflammatoire  
Demyelinisante  
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 fœtus 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'adulte



Purpura thrombotique immunologique de l'enfant et de l'adolescent



Purpura thrombotique thrombocytopénique





Rachitisme rares vit  
D dépendants



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



Schwannomatoses non-NF2



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'Alport



Syndrome d'Alström



Syndrome d'Angelman



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



Syndrome associé au gène SATB2 (SAS)



Syndrome d'Axenfeld-Rieger



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



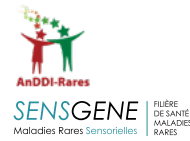
Syndrome de Coffin-Lowry



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 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 KBG



Syndrome de Kleeftstra



Syndrome de Kleine-Levin



Syndrome de Koolen de Vries

Syndrome lipodystrophique  
de DunniganSyndrome de Marfan  
et apparentésSyndrome MCAP  
(Megalencephaly-  
Capillary malformation-  
polymicrogyria)

Syndrome MED13L

Syndrome de  
microduplication 7q11Syndromes 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 (PATHS)



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 THRβ



Syndrome de Rett et apparentés



Syndrome de Rubinstein-Taybi



Syndrome de Silver-Russell



Syndrome de Sjögren





Syndrome de Smith-Lemli-Opitz



Syndrome de Smith-Magenis



Syndrome TEA « Transient Epileptic Amnesia »



Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell



Syndrome de Stickler



Syndrome de Sturge Weber



Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires



Syndrome Transfuseur Transfusé



Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS)



Syndrome de Townes Brocks





Syndrome de Turner



Syndrome WAGR



Syndrome de White-Sutton



Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)



Syndrome de Williams-Beuren



Syndromes de Willebrand acquis



Syndrome de Wolf-Hirschhorn



Syndrome de Wolfram



Syndrome de l'X Fragile



Syringomyelie - Les fentes intramédullaires





Tachycardies ventriculaires  
catécholergiques (TVC)



Thrombasthénie  
de Glanzmann



Thrombasthénie de  
Glanzmann et pathologies  
plaquettaires apparentées



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



Tumeurs kystiques du  
pancréas (TIPMP exclues)



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 2025



## Liste des 23 filières de santé maladies rares

Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares

**AnDDI-Rares** - [www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org) - [anddi-rares@chu-dijon.fr](mailto:anddi-rares@chu-dijon.fr)

Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

**BRAIN-TEAM** - [www.brain-team.fr](http://www.brain-team.fr) - [contact@brain-team.fr](mailto:contact@brain-team.fr)

Maladies cardiaques héréditaires

**CARDIOGEN** - [www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr) - [contact@filiere-cardiogen.fr](mailto:contact@filiere-cardiogen.fr)

Maladies rares du Neurodéveloppement

**DéfiScience** - [www.defiscience.fr](http://www.defiscience.fr) - [ghe.defiscience@chu-lyon.fr](mailto:ghe.defiscience@chu-lyon.fr)

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

**FAI2R** - [www.fai2r.org](http://www.fai2r.org) - [contactfair2@gmail.com](mailto:contactfair2@gmail.com)

Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

**FAVA-Multi** - [www.favamulti.fr](http://www.favamulti.fr) - [contact@favamulti.fr](mailto:contact@favamulti.fr)

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

**FILFOIE** - [www.filfoie.com](http://www.filfoie.com) - [contact.filfoie@aphp.fr](mailto:contact.filfoie@aphp.fr)

Maladies neuromusculaires

**FILNEMUS** - [www.filnemus.fr](http://www.filnemus.fr) - [FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr](mailto:FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr)

Sclérose latérale amyotrophique & autres maladies du neurone moteur

**FILSLAN** - [www.portail-sla.fr](http://www.portail-sla.fr) - [fislan@chu-nice.fr](mailto:fislan@chu-nice.fr)

Maladies rares en dermatologie

**FIMARAD** - [www.fimarad.fr](http://www.fimarad.fr) - [contact@fimarad.org](mailto:contact@fimarad.org)

Maladies rares abdomino-thoraciques

**FIMATHO** - [www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr) - [fimatho@chu-lille.fr](mailto:fimatho@chu-lille.fr)

Maladies rares endocriniennes

**FIRENDO** - [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr) - [contact@firendo.fr](mailto:contact@firendo.fr)

Maladies héréditaires du métabolisme

**G2M** - [www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr) - [filiere.g2m@gmail.fr](mailto:filiere.g2m@gmail.fr)

Maladies rares immuno-hématologiques

**MaRIH** - [www.marih.fr](http://www.marih.fr) - [contact@marih.fr](mailto:contact@marih.fr)

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse  
**MCGRE** - [www.filiere-mcgre.fr](http://www.filiere-mcgre.fr) - [contact@filiere-mcgre.fr](mailto:contact@filiere-mcgre.fr)

Maladies hémorragiques constitutionnelles  
**MHEMO** - [www.mhemo.fr](http://www.mhemo.fr) - [ghe.mhemo@chu-lyon.fr](mailto:ghe.mhemo@chu-lyon.fr)

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR  
**Muco/CFTR** - [www.muco-cftr.fr](http://www.muco-cftr.fr) - [contact@muco-cftr.fr](mailto:contact@muco-cftr.fr)

Malformations pelviennes et médullaires rares  
**NeuroSphinx** - [www.neurosphinx.fr](http://www.neurosphinx.fr) - [contact@neurosphinx.fr](mailto:contact@neurosphinx.fr)

Maladies rénales rares  
**ORKiD** - [www.filiereorkid.com](http://www.filiereorkid.com) - [contact@filiereorkid.com](mailto:contact@filiereorkid.com)

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage  
**OSCAR** - [www.filiere-oscar.fr](http://www.filiere-oscar.fr) - [contact@filiere-oscar.fr](mailto:contact@filiere-oscar.fr)

Maladies respiratoires rares  
**RespiFIL** - [www.respifil.fr](http://www.respifil.fr) - [respifil.france@aphp.fr](mailto:respifil.france@aphp.fr)

Maladies rares sensorielles  
**SENSGENE** - [www.sensgene.com](http://www.sensgene.com) - [contact@sensgene.com](mailto:contact@sensgene.com)

Maladies rares de la tête, du cou et des dents  
**TETECOUCO** - [www.tete-cou.fr](http://www.tete-cou.fr) - [contact.tetecou@aphp.fr](mailto:contact.tetecou@aphp.fr)









filières de santé



maladies rares

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

Version Septembre 2025