LES CARTES URGENCES DES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES

MINISTÈRE DE LA SANTÉ, DES FAMILLES, DE L'AUTONOMIE ET DES PERSONNES HANDICAPÉES
Liberté Égalité Fraternité

filières de santé maladies rares

ANDDIRARE

Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares

- ADNP
- Anneau du chromosome 13
- Anneau du chromosome 14
- Anneau du chromosome 15
- Anneau du chromosome 17
- Anneau du chromosome 18
- Anneau du chromosome 2
- Anneau du chromosome 20
- Anneau du chromosome 22
- Anneau du chromosome 8
- Anneau du chromosome 9
- Arthrogrypose Multiple Congénitale
- Chondrodysplasie ponctuée liée à l'X de type I (CDPX1)
- Cloves
- Cohen
- Cri du chat 2018)
- Délétion 10q26
- Délétion 13q
- Délétion 18q
- Délétion 1p36
- Délétion 21q
- Délétion 22q11
- Délétion 3p13 – FOXP1
- Délétion 3p25
- Délétion 3pter
- Délétion 3q27
- Délétion 4qter
- Délétion 7q36
- Duplication / délétion inversée 8p
- Duplication 10p
- Duplication 15q
- Duplication 2q22q23
- Duplication 3p
- Duplication 5p
- Duplication 5q
- Duplication 5q35
- Duplication 6p
- Duplication 7q11.23
- Kabuki
- Koolen de Vries
- Microdélétion 2q37
- Noonan
- Pentasomie X ou syndrome 49,XXXXX
- Remaniement chromosomique
- SATB2
- Syndrome CHILD
- Syndrome de Conradi-Hünermann
- Syndrome de Pitt Hopkins
- Syndrome MEND
- Tétrasomie 18p
- Tétrasomie 9p
- Tétrasomie X
- Trisomie 21
- Williams et Beuren
- Wolf-Hirchhorn

www.anddi-rares.org

TETECOU

Malformations de la tête, du cou et des dents

- Autres situations (carte vierge)
- Malformation de la tête et du cou avec risque d'intubation difficile
- Papillomatose respiratoire récurrente
- Patient trachéotomisé
- Séquence de Pierre Robin
- Syndrome de Klippel-Feil

www.tete-cou.fr

DEFISCIENCE

Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

- 22q11
- 48 XXXY
- Duplication / délétion inversée 8p
- Handicap Intellectuel
- Sclérose Tubéreuse de Bourneville
- Syndrome ADNP
- Syndrome CAT-EYE
- Syndrome d'Angelman
- Syndrome DDX3X
- Syndrome de Dravet
- Syndrome de Joubert
- Syndrome de Noonan
- Syndrome de Pallister Killian
- Syndrome de Pitt-Hopkins
- Syndrome de Potocki-Lupski
- Syndrome de Prader Willi
- Syndrome de Rett
- Syndrome de Sturge-Webber
- Syndrome de Wiedemann-Steiner
- Syndrome de William et Beuren
- Syndrome du cri du chat
- Syndrome idic 15q
- Syndrome SETD5
- Syndrome X Fragile
- Trisomie 21
- White Sutton

www.defiscience.fr

FAVA-Multi

Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

- Anomalies Vasculaires Superficielles
- Dysplasie Fibromusculaire
- Maladie de Buerger
- Maladie de Rendu-Osler
- Maladie de Takayasu
- Malformations Artério Veineuses superficielles
- Malformations Veineuses
- Syndrome de Marfan et apparentés
- Syndrome d'Ehlers-Danlos Vasculaire

www.favamulti.fr

FILFOIE

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

- Atrésie des voies biliaires
- Cholestases génétiques
- Déficit en alpha-1-antitrypsine (Déficits de synthèse des acides biliaires primaires) Carte urgence élaboréé par la Filière de Santé RespiFil
- Hépatites auto-immunes
- Maladie porto-sinusoïdale
- Syndrome de Budd-Chiari
- Thrombose de la veine porte ou Cavernome porte
- Transplantation hépatique pédiatrique

www.filfoie.com

FIRENDO

Maladies rares endocriniennes

- Insuffisance surrénale, adultes
- Insuffisance surrénale, pédiatrie
- Diabète insipide central
- Syndrome de Silver-Russell

www.firendo.fr

FAI2R

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

- Amylose AA
- Artérite à Cellules Géantes (ACG)
- Artérite de Takayasu
- Déficit en ADA2 (DADA2)
- Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF)
- Fièvre périodique liée à une mutation du récepteur 1 du TNF (TRAPS)
- Fièvre récurrente liée à un déficit en mévalonate kinase (MKD)
- Forme Systémique d'Arthrite Juvénile Idiopathique (AJI)
- Haploinsuffisance de A20 (HA20)
- Maladie de Behçet
- Maladie de Sjögren
- Maladie de Still (prochainement disponible)
- Polychondrite Chronique Atrophiante (PCA)
- Sclérodermie Systémique
- Syndrome des Antiphospholipides (SAPL)
- Syndrome Périodique Associé à la Cryopyrine (CAPS)
- Syndrome de Susac
- Syndrome Vexas (prochainement disponible)
- Vascularites Nécrosantes Systémiques (VNS)*

*Plusieurs vascularites sont concernées pour cette carte (PAN, GPA, GEPA).

www.fai2r.org

ORKID

Maladies rénales rares

- Acidose tubulaire distale
- Cystinose
- Diabète insipide néphrogénique congénital
- Glomérulonéphrite extra-membraneuse
- Hypocalcémie
- Maladie rénale chronique
- Polykystose rénale autosomique dominante
- Pseudohypoaldosteronisme de type 1
- Syndrome de Bartter
- Syndrome Gitelman
- Syndrome néphrotique de l'adulte
- Syndrome néphrotique de l'enfant
- Transplantation rénale

www.filiereorkid.com

FIMATHO

Maladies rares abdomino-thoraciques

- Achalasie de l'oesophage
- Atrésie de l'oesophage
- Gastro - jéjunostomie
- Hernie Diaphragmatique
- Nutrition parentérale
- Pancréatite chronique
- POIC (Pseudo Obstruction Intestinale Chronique)
- Polypose Adénomateuse Familiale (PAF)

www.fimatho.fr

MHEMO

Maladies rares de l'hémostase

- Déficit Hémorragique constitutionnel en facteur de la coagulation
- Hémophilie
- Maladie de Willebrand
- Pathologie plaquettaire

www.mhemo.fr

BRAIN-TEAM

Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

- Aphasie primaire progressive
- Ataxie cérébelleuse génétique
- Ataxie de Friedreich
- Atrophie multisystématisée
- CADASIL
- Cavernomatose cérébrale héréditaire
- Dégénérescence Cortico-Basale
- Démence Fronto-Temporale
- Dystonie
- Hypersomnie idiopathique
- Maladie de Huntington
- Maladie de Moyamoya
- MOGAD
- Narcolepsie
- NBIA
- Neuromyélite optique
- Paralysie Supranucléaire Progressive
- Paraparésie spastique
- Sclérose en plaques de l'enfant
- Syndrome de Kleine-Levin
- Syndrome Gilles de la Tourette

www.brain-team.fr

FIMARAD

Maladies rares en dermatologie

- Carte d'allergie cutanée
- Dermatite herpétiforme
- Dermatose à IgA linéaire
- Épidermolyse bulleuse acquise
- Épidermolyse bulleuse héréditaire
- Ichtyose héréditaire
- Pemphigoïde bulleuse
- Pemphigoïde de la grossesse
- Pemphigoïde des muqueuses (ou cicatricielle)
- Pemphigus vulgaire
- Sturge Werber
- Xeroderma Pigmentosum

www.fimarad.org

RespiFil

Maladies respiratoires rares

- Déficit en alpha1-antitrypsine – DAAT
- Dyskinésie ciliaire primitive (bilingue) – DCP
- Fibrose pulmonaire idiopathique – FPI
- Hypertension pulmonaire – HTP
- Lymphangioléiomyomatose – LAM
- Papillomatose respiratoire récurrente – PRR – est disponible chez la filière tetecou.
- Syndrome d'Ondine

www.respifil.fr

Fil Rouge-MCGRE

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

- Déficit en Glucose-6 phosphate déshydrogénase
- Drépanocytose
- Thalassémies

www.filiere-mcgre.fr

FILNEMUS

Maladies neuromusculaires rares

- Amyotrophie spinale infantile (types 1 et 2)
- Arthrogrypose multiple congénitale
- Ataxie de Friedreich
- Dermatomyosite
- Dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD)
- Dystrophie musculaire de Becker
- Dystrophie musculaire de Duchenne
- Dystrophie Musculaire d'Emery-Dreifuss
- Dystrophie musculaire des ceintures
- Dystrophie myotonique de Steinert
- Hyperthermie maligne
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth
- Maladie mitochondriale type MIDD / MELAS
- Maladies de Pompe forme adulte
- Maladies de Pompe forme enfant
- Myasthénie
- Myopathies (générique)
- Neuropathie amyloïde héréditaire
- Paralysie périodique hypokaliémique
- Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)
- Syndromes myotoniques non dystrophiques

www.filnemus.fr

MARIH

Maladies rares immuno-hématologiques

- Amylose AL
- Angioedèmes à kinines
- Aplasies médullaires
- Cytopénies auto-immunes de l'adulte
- Cytopénies auto-immunes de l'enfant
- Déficits immunitaires héréditaires
- Hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN)
- Mastocytose Pédiatrique
- Mastocytoses Adulte
- Neutropénies chroniques
- Purpura thrombotique thrombocytopénique
- Syndrome hémolytique et urémique atypique
- Syndrome Upshaw-Schulman (PTT congénital)
- Syndromes hyperéosinophiliques

www.marih.fr

NeuroSphinx

Malformations pelviennes et médullaires rares avec atteintes sphinctériennes et/ou neurologiques

- Exstrophie Vésicale
- lavements rectaux rétrogrades
- Maladie de Hirschsprung
- Malformation ano-rectale
- Malformation de Chiari et/ou syringomyélie
- Malformation vertébrale et/ou de la moelle
- sondages vésicaux intermittents
- stomie urinaire
- Syndrome de Currarino

www.neurosphinx.com

FILSLAN

Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur

- Maladie du neurone moteur

http://portail-sla.fr/

OSCAR

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

- Achondroplasie
- Dysplasie fibreuse
- Fibrodysplasie ossifiante progressive
- Hypoparathyroïdie
- Hypophosphatasie
- Hyposphosphatémie liée à l'X
- Maladie de Morquio
- Maladie des exostoses multiples
- Maladie d'Ollier - Syndrome de Maffucci
- Maladies osseuses constitutionnelles
- Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate
- Ostéogenèse imparfaite
- Ostéopétrose
- Pseudoachondroplasie
- Rachitismes rares vitamine D-dépendants
- Syndrome de Klippel-Feil
- Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires

www.filiere-oscar.fr

CARDIOGEN

Maladies cardiaques héréditaires ou rares

- Amylose cardiaque
- Cardiomyopathie dilatée (CMD)
- Cardiomyopathie hypertrophique (CMH)
- Cardiomyopathie / Dysplasie ventriculaire droite arythmogène (CVDA / DVDA)
- Cardiomyopathie restrictive
- Laminopathie avec atteinte cardiaque
- Maladie de Fabry avec atteinte cardiaque
- Maladie mitochondriale avec atteinte cardiaque
- Non compaction du ventricule gauche (NCVG)
- Syndrome de Brugada
- Syndrome du QT court
- Syndrome du QT long
- Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique (TVPC)
- Tétralogie de Fallot non opérée

www.filiere-cardiogen.fr

G2M

Maladies héréditaires du métabolisme

- Maladie de Fabry
- Maladie de Wilson
- Maladie du métabolisme du fer
- Maladie héréditaire du métabolisme
- Maladies lysosomales
- Porphyrie ou anémie rare par anomalie du métabolisme du fer

www.filiere-g2m.fr

Pour en savoir plus découvrez le site internet de l'interfilière