

filières 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 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
Aplasie majeure d’oreille	15
Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles	15
Aplasies Utero-Vaginales-Syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser.....	15
Artérite à Cellules Géantes (Horton)	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 ponctuelles : 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 β -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 géloéphysiques 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 cythationine-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
Lymphoœdème 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 β	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-sinusoïdale.....	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 neuromyélite optique (NMOSD).....	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
Microphthalmie- 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 transthyrétine (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
Ostéogénèse 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
Polyadénomatose 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 congénitales 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 thrombocytopenique	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 hémorragiques rares constitutionnelles ou acquises (MHCA)	37
Schizophrénie à début précoce	37
Sclérodermie 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 FOXP1 et « FOXP1 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-Poliomyélitique 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
Liste des 23 filières de santé maladies rares.....	51

**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

Adrénoleucodystrophie

Affections liées
ou associées à CFTRAgénésie transversale
de l'avant-brasAgénésies dentaires
multiples : oligodontie
et anodontie



Albinisme



SENSGENE | FILIÈRE
Maladies Rares Sensorielles DE SANTÉ
MALADIES RARES



Alpha-mannosidose



Amélogenèses 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





Angioedèmes 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**



Aplasia 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



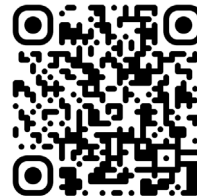
Aspergillose broncho-
pulmonaire allergique
(hors mucoviscidose)



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
Leukoencephalopathy)



Cardiomyopathie
hypertrophique (CMH)



Cardiomyopathie
Ventriculaire Droite
Arythmogène



Cardiopathies congénitales
complexes : tétralogie de
Fallot, atresie 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



Céréoïde-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 (DCSI)



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



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**



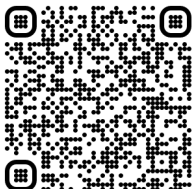
**Épilepsie myoclonique
du nourrisson**



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



G²m Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



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

G²m Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



Glycogénose de Type V, Maladie de Mc Ardle



Filnemus
Fédération Française des Maladies Rares Neuromusculaires



Greffe de cellules souches hématopoïétiques dans les maladies auto-immunes



Hémophilie

MHEMO



Hémophilie A acquise

MHEMO



Hépatite Auto- Immunes (HAI)



FILFOIE



Hernie de Coupole Diaphragmatique



FIMATHO
Fédération Française des Maladies Rares du Thorax et de l'Appareil Respiratoire



Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans)



MaRIH



Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées



AnDDI-Rares



Défis Science
Définition des Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



**Homocystinurie par
déficit en cythionine-
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



Leucineose



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)



Lymphangioléiomyomatose



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-1β



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 : Dermate 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 neuromyélie optique (NMOSD)





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 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 liées au collagène VI



Myosite à inclusions sporadique



Naevus congénital





Narcolepsie de type 1 et 2



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



Neutropénies Chroniques





**Oesophagite 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**



Polyadénomatose mammaire



**Polychondrite Chronique
Atrophiant**



**Polyradiculoneuropathie
Inflammatoire
Démélinisante
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 thrombopénique 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**



Sclérodermie 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

ORkid ORPHAN
KIDNEY
DISEASES



Syndrome d'Alström

SENSGENE FILORE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome d'Angelman

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIERE NATIONALE DE SANTÉ

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

fai2r

Syndrome associé au
gène SATB2 (SAS)

AnDDI-Rares
Association Nationale pour le Diagnostic et le Suivi des Maladies Rares



Syndrome d'Axenfeld-Rieger

SENSGENE FILORE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome de Bardet-Biedl

AnDDI-Rares
SENSGENE FILORE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome de Bartter

ORkid ORPHAN
KIDNEY
DISEASES



Syndrome de BLOOM

AnDDI-Rares

Syndrome Borjeson
Forssman Lehmann

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIERE NATIONALE DE SANTÉ



Syndrôme de Brugada



Syndrôme de Budd-Chiari



Syndrôme catatonique



Syndrôme CHARGE



Syndrôme de Coffin-Lowry



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



Syndrôme de Cohen



Syndrôme de Cornelia de Lange



Syndrôme de Cogan



ALD - Syndrôme 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 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 (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 Résistance aux Hormones Thyroïdiennes par variant pathogène de THRB



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



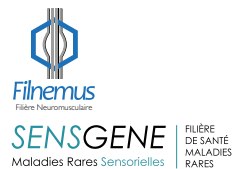
Syndromes de Willebrand acquis



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)





Uvéïtes 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 - 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

TETECOUC - www.tete-cou.fr - contact.tetecou@aphp.fr



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

Version Septembre 2025