

filères de santé



maladies rares

Annuaire des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins - PNDS

RECOMMANDATIONS DE
SUIVI DES MALADIES RARES

Version Mars 2023

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

Sommaire

Protocoles nationaux de diagnostic et de soins par ordre alphabétique 10

Acidurie glutarique type 1	11
Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie	11
PropioniqueAcromégalie	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 cardiaque.....	11
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 Héritaires : 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
Aplasia majeure d'oreille	12
Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles	12
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
Arthrogyposes multiples congénitales.....	13
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique (hors mucoviscidose).....	13
Ataxie de Friedreich	13
Atrésie de l'œsophage	13
Atrophie multisystémique	13
Atrophie Optique Dominante OPA1	14
Atteintes hépatiques au cours de la maladie de Rendu-Osler.....	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 ou-	

vert ou agénésie des valves pulmonaires avec communication interventriculaire.....	14
Cardiopathies congénitales complexes : Transposition simple des gros vaisseaux.....	14
ALD- Cardiopathies congénitales complexes: Truncus arteriosus.....	14
Cavernome porte ou thrombose-porte chronique.....	15
CDKL5 Deficiency Disorder- Encéphalopathie Épileptique liée à CDKL5.....	15
Céroïde-lipofuscinoses neuronales.....	15
Cholangite Biliaire Primitive.....	15
Cholangite Sclérosante Primitive.....	15
Chondrodysplasies ponctuées : déficit de la biosynthèse du cholestérol et déficit en arylsulfatase E.....	15
Cryoglobulinémies.....	15
Cystinose.....	15
Cystinurie.....	15
Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase) ou FAVISME.....	15
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.....	16
Délétion 22q11.....	16
Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte.....	17
Diabète monogéniques de type MODY.....	17
Dyskinésies ciliaires primitives.....	17
Dysplasie Ectodermique Anhidrotique.....	17
Dysplasie et syndrome de McCune-Albright.....	17
ALD hors liste- Dysplasie fibromusculaire symptomatique chez l'adulte.....	17
Dysplasies gélophysiques et dysplasies acromicriques.....	17
Dysraphisme spinal (Spina Bifida).....	17
Dystrophie musculaire de Becker.....	17
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	17
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 héréditaires.....	18
Épidermolyses bulleuses acquises.....	18
Épilepsie myoclonique du nourrisson.....	18
Épilepsies néonatales.....	18

Épilepsies vitamino-sensibles	18
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	19
Générique obésités de causes rares.....	19
Générique Polyhandicap.....	19
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).....	20
Hernie de Coupole Diaphragmatique.....	20
Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans).....	20
Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées	21
Homocystinurie par déficit en cytothionine-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.....	21
Hypoparathyroïdie	21
Hypophosphatasie	21
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	22
Les Kystes de Tarlov : prise en charge diagnostique et thérapeutique. Place du traitement micro-chirurgical.....	22
Leucinose	22
Lipodystrophies généralisées congénitales.....	23
Lithiase urinaire de l'enfant	23

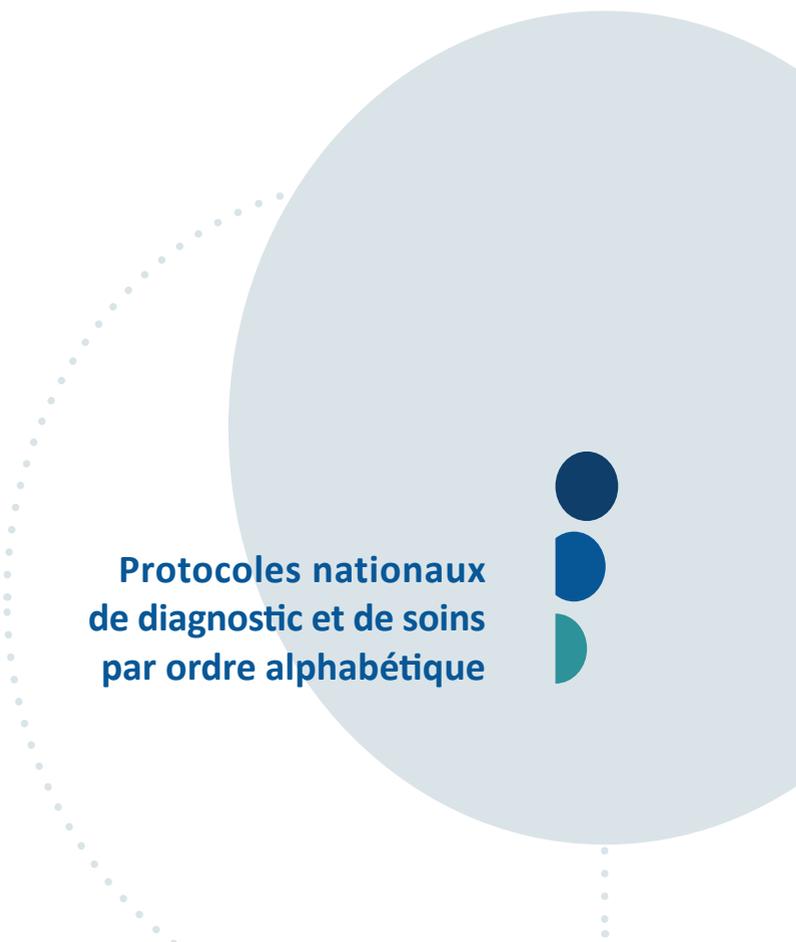
Lupus Systémique	23
Lymphangiectasies intestinales primitives (maladie de Waldmann)	23
Lymphangioliéomyomatose	23
Lymphœdème primaire	23
Maculopathies génétiques	23
Maladie de Behçet	23
Maladie de Castleman	23
Maladie de Fabry	23
Maladie de Gaucher	24
Maladie liée à HNF-1 β	24
Maladie de Huntington	24
Maladie de Kawasaki	24
Maladie de Moyamoya de l'enfant et de l'adulte (ou syndrome)	24
Maladie de Niemann Pick de type C	24
Maladie de Pompe	24
Maladie Rénale Chronique de l'enfant	24
Maladie de Rendu-Osler	24
Maladie de Still de l'adulte	24
Maladie vasculaire porto-sinusoidale	25
Maladie de Willebrand	25
Maladie de Willebrand type 3	25
Maladie de Wilson	25
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatite 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)	25
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde bulleuse	25
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigus	25
Maladies héréditaires du métabolisme du surfactantMaladies mitochondriales apparentées au MELAS	26
Maladies du spectre de la neuromyéélite optique (NMOSD)	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	26
Mastocytoses non-avancées chez l'adulte	26
Microcéphalies Primitives ASPM, WDR62 et CDK5RAP2	26
Microdélétion 2q37	27
Microphtalmie- Anophtalmie	27
Microsomialies 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	27
Myasthénie autoimmune	27
Myopathies reliées au collagène VI.....	27
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	28
Neuropathie amyloïde familiale	28
Neuropathie amyloïde héréditaire à transthyrétine (NAH-TTR).....	28
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	29
Phénylcétonurie.....	29
Phéochromocytomes.....	29
Pneumopathies 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	30
Prise en charge de la main bote radiale	30
Prise en charge des dysraphismes en période périnatale	30
Prise en charge des lipomes du filum terminal.....	30
Prise en charge des patients atteints des valves de l'urètre postérieur, du fœtus à l'adolescence.31	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	31
Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques (POIC) chez l'enfant.....	31
Pseudoxanthome élastique (PXE)	31
Purpura thrombopénique immunologique de l'enfant.....	31
Purpura thrombotique thrombocytopénique.....	31

RASopathies : syndromes de Noonan, cardio-facio-cutané et apparentés	31
Saignements Utérins Abondants (SUA) chez la jeune femme atteinte de maladies hémorragiques rares constitutionnelles ou acquises (MHCA).....	31
Schizophrénie à début précoce	32
Sclérodémie Systémique	32
Sclérose en plaque 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)	32
Sphérocytose héréditaire et autres anémies hémolytiques par anomalie de la membrane érythrocytaire.....	32
Spina bifida- Gestion du handicap intestinal.....	32
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	33
Syndrome des Anti-Phospholipides de l'adulte et de l'enfant	33
Syndromes associé au gène SATB2 (SAS)	33
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	34
Syndromes de Coffin-Siris et de Nicolaidis-Baraitser (BAFopathies)	34
Syndrome de Cohen	34
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.....	35
Syndrome de duplication/délétion inversée du bras court du chromosome 8.....	35
Syndrome DYRK1A	35

Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire (SED NV).....	36
Syndromes FOXP1 et « FOXP1 plus ».....	36
Syndrome de Fraser.....	36
Syndrome Gilles de la Tourette.....	36
Syndrome de Gitelman.....	36
Syndrome du grêle court chez l'adulte.....	36
Syndrome de Guillain-Barré.....	36
Syndrome d'Heimler.....	36
Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU).....	36
Syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale- Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay.....	36
Syndrome de Joubert.....	37
Syndrome KGB.....	37
Syndrome de Kleefstra.....	37
Syndrome Kleine-Levin.....	37
Syndrome lipodystrophique de Dunnigan.....	37
Syndrome de Marfan et apparentés.....	37
Syndrome MCAP (Megalencephaly-Capillary malformation-polymicrogyria).....	37
Syndrome MED13L.....	37
Syndrome de microduplication 7q11.....	37
Syndromes myasthéniques congénitaux.....	37
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.....	38
Syndrome oro-facio-digital de type I.....	38
Syndrome de Pendred.....	38
Syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS).....	38
Syndrome de Perrault.....	38
Syndrome de Phelan-McDermid.....	39
Syndrome de Pitt Hopkins (PTHS).....	39
Syndrome Post-Poliomyélique 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.....	39
Syndrome de Rubinstein-Taybi.....	39
Syndrome de Silver-Russell.....	39
Syndrome de Sjögren.....	39
Syndrome de Smith-Magenis.....	39
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.....	40
Syndrome de White-Sutton	40
Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)	40
Syndrome de Williams-Beuren	40
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	40
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	41
Thrombose de la veine porte au cours de la cirrhose.....	41
Thrombose porte récente non cirrhotique	41
Thrombose Veineuse Cérébrale de l’enfant	41
TRAPS (Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome ou Syndrome de fièvre récurrente lié au récepteur du facteur de nécrose tumorale.....	41
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

PropioniqueAcromégalie



Adréneleucodystrophie

Agénésie transversale
de l'avant-brasAgénésies dentaires
multiples : oligodontie
et anodontie

Albinisme



Amélogenèses imparfaites



Amylose aa



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



Angioœdèmes 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



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



Arthrogryposes multiples congénitales



Aspergillose broncho-pulmonaire allergique (hors mucoviscidose)



Ataxie de Friedreich



Atresie de l'œsophage



Atrophie multisystémique





**Atrophie Optique
Dominante OPA1**



**Atteintes hépatiques
au cours de la maladie
de Rendu-Osler**



**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 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.



Cryoglobulinémies



Cystinose



Cystinurie



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





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



Déficit en mévalonate
kinase (MKD)



Déficit hypophysaire
congénital



Déficits de synthèse des
acides biliaires primaires



Déficits du cycle de l'urée



Déficits rares en protéines
de la coagulation



Déformations
précoces du rachis



Délétion 1p36



Délétion 10q26



Délétion 22q11





Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte



Diabète monogéniques de type MODY



Dyskinésies ciliaires primitives



Dysplasie Ectodermique Anhidrotique



Dysplasie et syndrome de McCune-Albright



ALD hors liste - Dysplasie fibromusculaire symptomatique chez l'adulte



Dysplasies géloéophysiques 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)**



**Épidermolyse bulleuse
 héréditaire**



**Épidermolyse
 bulleuse acquise**



**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 Ardle



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



Leucinoze





Lipodystrophies
généralisées congénitales



Lithiase urinaire de l'enfant



Lupus Systémique



Lymphangiectasies
intestinales primitives
(maladie de Waldmann)



Lymphangioliéiomyomatose



Lymphœdème primaire



Maculopathies génétiques



Maladie de Behçet



Maladie de Castleman



Maladie de Fabry





Maladie de Gaucher



Maladie liée à HNF-1 β



Maladie de Huntington



Maladie de Kawasaki



Maladie de Moyamoya
de l'enfant et de l'adulte
(ou syndrome)



Maladie de Niemann
Pick de type C



Maladie de Pompe



Maladie Rénale
Chronique de l'enfant



Maladie de Rendu-Osler



Maladie de Still de l'adulte





Maladie vasculaire
porto-sinusoidale



Maladie de Willebrand



Maladie de
Willebrand type 3



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
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

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



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**



**Cœsophagite à éosinophiles
chez l'enfant**



Ostéogénèse imparfaite



**Pancréatite Chronique
Hériditaire**



**Papillomatose
respiratoire récurrente**



**Paralysie Supranucléaire
Progressive et Syndrome
Corticobasal**



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



Phénylcétonurie



Phéochromocytomes





**Pneumopathies
d'hypersensibilité de l'enfant**



**Pneumopathies interstitielles
diffuses de l'enfant**



Polyadénomatoze mammaire



**Polychondrite 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 fœtus 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 plaque
de l'enfant



Sclérose latérale
amyotrophique



Sclérose Tubéreuse
de Bourneville



Séquence de Pierre Robin



Sevrage de la nutrition
entérale chez l'enfant



Spectre des maladies
à anticorps anti-
MOG (MOGAD)



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



Spina bifida - Gestion du
handicap intestinal





Spina Bifida - Dysraphisme
Gestion du handicap
intestinal



Synaptopathie due aux variations pathogènes du gène OTOF



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



Syndrome d'Aarskog-Scott



Syndrome d'Aicardi



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



Syndrome d'Alström



Syndrome d'Angelman



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



Syndromes associé au gène SATB2 (SAS)





Syndrome de Bardet-Biedl



Syndrome de Bartter



Syndrome de BLOOM



Syndrome Borjeson
Forssman Lehmann



Syndrome de Brugada



Syndrome de Budd-Chiari



Syndrome catatonique



Syndrome CHARGE



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



Syndrome de Cohen





Syndrome de Cornelia de Lange



Syndrome de 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 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 lipodystrophique de Dunnigan



Syndrome de Marfan et apparentés



Syndrome MCAP (Megalencephaly-Capillary malformation-polymicrogyria)



Syndrome MED13L



Syndrome de microduplication 7q11



Syndromes myasthéniques congénitaux





Syndrome de Mowat-Wilson



Syndrome MYH9



Syndrome Nail-Patella



Syndrome néphrotique
idiopathique de l'adulte



Syndrome néphrotique
idiopathique de l'enfant



Syndrome d'Ondine



Syndrome oro-facio-
digital de type I



Syndrome de Pendred



Syndromes périodiques
associés à la
cryopyrine (CAPS)



Syndrome de Perrault





Syndrome de Phelan-McDermid



Syndrome de Pitt Hopkins (PTHS)



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



Syndrome Prader Willi



Syndrome du QT Long



Syndrome de 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 Trichorhinophalangien (TRPS)



Syndrome de Turner



Syndrome WAGR



Syndrome de White-Sutton



Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)



Syndrome de Williams-Beuren



Syndrome de Wolf-Hirschhorn



**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
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

**Tachycardies ventriculaires catécholergiques (TVC)**

cardiogen
Filière nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares
www.filiere-cardiogen.fr

**Thrombasthénie de Glanzmann**

MHEMO

**Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées**

MHEMO

**Thrombose de la veine porte au cours de la cirrhose**

FILFOIE

**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



Tyrosinémie type 1 (HT-1)



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



Vascularites nécrosantes systémiques



Xeroderma pigmentosum



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@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 Mars 2023

filères de santé



maladies rares

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

Version Mars 2023