

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'explicitier 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)





## 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 $\beta$ -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 $\beta$ .....   | 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-Poliomyélitique et effet du vieillissement chez les personnes atteintes de séquelles de Poliomyélite Antérieure Aiguë..... | 39 |
| Syndrome Prader Willi.....   | 39 |
| Syndrome du QT Long.....   | 39 |
| Syndrome de Rett et apparentés.....  | 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        |
| <b>Liste des 23 filières de santé maladies rares.....</b>  | <b>43</b> |



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





### Acidurie glutarique type 1



### Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie



### Propionique Acromégalie



### Adréneurodystrophie



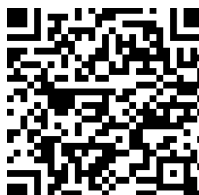
### Agénésie transversale de l'avant-bras



### Agénésies 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**





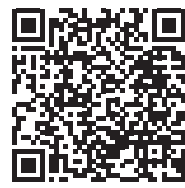
Aplasies Utero-Vaginales - Syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser



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, 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



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  $\beta$ -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-Fetopathie  
au Valproate**



**Encéphalites à anticorps  
anti-NMDAR**



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



**Épidermolyses bulleuses  
héréditaires**



**Épidermolyses  
bulleuses acquises**



**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)



Lymphangioliéomyomatose



Lymphœdème primaire



Maculopathies génétiques



Maladie de Behçet



Maladie de Castleman



Maladie de Fabry





Maladie de Gaucher



Maladie liée à HNF-1 $\beta$



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 : Dermatoses  
à IgA linéaire



Maladies bulleuses auto-  
immunes : Pemphigoïde  
de la grossesse



Maladies bulleuses auto-  
immunes : Pemphigoïde  
cicatricielle (PC)



Maladies bulleuses  
auto-immunes :  
Pemphigoïde bulleuse



Maladies bulleuses auto-  
immunes : Pemphigus







**Maladies héréditaires  
du métabolisme du  
surfactant** Maladies  
mitochondriales



apparentées au MELAS



**Maladies du spectre  
de la neuromyéélite  
optique (NMO)SD**



**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  
FILIERE NATIONALE DE SANTÉ

**Syringomyelie - Les fentes intramédullaires**

**NeuroSphinx**  
FILIERE 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](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@chru-lille.fr](mailto:fimatho@chru-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)

**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