

filères de santé



maladies rares

Annuaire des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins - PNDS

RECOMMANDATIONS DE
SUIVI DES MALADIES RARES

Les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

Le **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)** est un référentiel de bonnes pratiques dédié aux maladies rares, qui permet d'expliciter la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée.

Ce document est rédigé en concertation avec des médecins et experts multidisciplinaires, des associations de patients, des médecins généralistes et des comité de relecteurs.

Tous les PNDS sont élaborés par les **centres de référence maladies rares** selon une méthode proposée par la **Haute Autorité de Santé**.



Le contenu d'un PNDS

Le texte :

- Tout ce qu'il faut savoir sur la maladie;
- Diagnostic de la maladie;
- Diagnostics différentiels;
- Calendrier de suivi du patient;
- Adaptation des traitements;
- Accompagnement médico-social.

La synthèse :

Une page de résumé, ou une « synthèse » sur ce qu'il faut retenir à destination du médecin traitant.

L'argumentaire scientifique :

- Bibliographie et autres références;
- Algorithmes décisionnels;
- Échelles de mesure.

Tous les PNDS sont téléchargeables sur www.has-sante.fr

De nouveaux PNDS sont publiés régulièrement, pensez à vérifier sur le site de la HAS.



Sommaire

Protocoles nationaux de diagnostic et de soins par ordre alphabétique 02

Achondroplasie	13
Acidémie Isovalérique.....	13
Acidurie glutarique type 1	13
Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie Propionique	13
Acromégalie	13
Actualisation syndrome de Costello	13
Adrénoleucodystrophie	13
Affections liées ou associées à CFTR.....	13
Agénésie transversale de l'avant-bras	13
Agénésies dentaires multiples : oligodontie et anodontie	13
Albinisme	14
Alpha-mannosidose	14
Amélogenèses imparfaites	14
Amylose AA	14
Amylose AL.....	14
Amylose cardiaque.....	14
Amyotrophie bulbo-spinale liée à l’X ou maladie de Kennedy	14
Amyotrophie spinale infantile.....	14
Anémie Hémolytique Auto-Immune de l’adulte	14
Anémie Hémolytique Auto-Immune de l’enfant l’adulte.....	14
Angioœdèmes Héritaires : diagnostic et prise en charge de l’adulte et de l’enfant.....	15
Aniridie	15
Anomalies du développement liées aux variants de CDH1	15
Anorexie Mentale à début Précoce (AMP).....	15
Aphasies primaires progressives	15
Aplasia majeure d’oreille	15
Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles.....	15
Aplasies Utero-Vaginales-Syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser.....	15
Artérite à Cellules Géantes (Horton)	15
Artérite de Takayasu	15
ALD hors liste- Arthrite juvénile idiopathique.....	16
Arthrites Juvéniles Idiopathiques	16
Arthrogyposes 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 géleophysiques et dysplasies acromicriques.....	21
Dysraphisme spinal (Spina Bifida).....	21
Dystrophie musculaire de Becker.....	21
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	21
Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale.....	21
Dystrophie musculaire oculopharyngée.....	21
Dystrophie Myotonique de type 1 «Maladie de Steinert».....	21
Embryo-Foetopathie au Valproate.....	21
Encéphalites à anticorps anti-NMDAR.....	22
Encéphalopathie Mitochondriale Neuro-Gastro-Intestinale (MNGIE).....	22
Encéphalopathie Épileptique avec Pointe Ondes Continues du Sommeil (EEPOCS) (y compris syndrome de Landau-Kleffner).....	22
Épidermolyses bulleuses acquises.....	22
Épidermolyses bulleuses héréditaires.....	22
Épilepsie myoclonique du nourrisson.....	22
Épilepsies néonatales.....	22
Épilepsies vitamino-sensibles.....	22
Fentes labiales et/ou palatines.....	22
Fibrodysplasie ossifiante progressive.....	22
Fibrose pulmonaire idiopathique.....	23
Fibroses pulmonaires génétiques de l'adulte.....	23
Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF).....	23
Fistules porto-systémiques congénitales.....	23
Fragilités osseuses secondaires de l'enfant.....	23
Gangliosidoses à GM2.....	23
Générique obésités de causes rares.....	23
Générique Polyhandicap.....	23
Génétique de la Sclérose Latérale Amyotrophique.....	23
Glomérulonéphrite Extra-Membraneuse-GEM.....	23
Glycogénose de type I.....	24
Glycogénose de Type III (GSD III pour Glycogen Storage Disease Type III).....	24
Glycogénose de Type V, Maladie de Mc Ardle.....	24
Greffe de cellules souches hématopoïétiques dans les maladies auto-immunes.....	24
Hémophilie.....	24
Hémophilie A acquise.....	24
Hépatite Auto-Immunes (HAI).....	24
Hernie de Coupole Diaphragmatique.....	24
Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans).....	24
Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées.....	24
Homocystinurie par déficit en cythionine-bêta-synthase (CBS).....	25
Hyperéosinophilies et Syndromes Hyperéosinophiliques.....	25
Hypercalcémie infantile idiopathique (HII).....	25
Hyperinsulinisme congénital.....	25

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

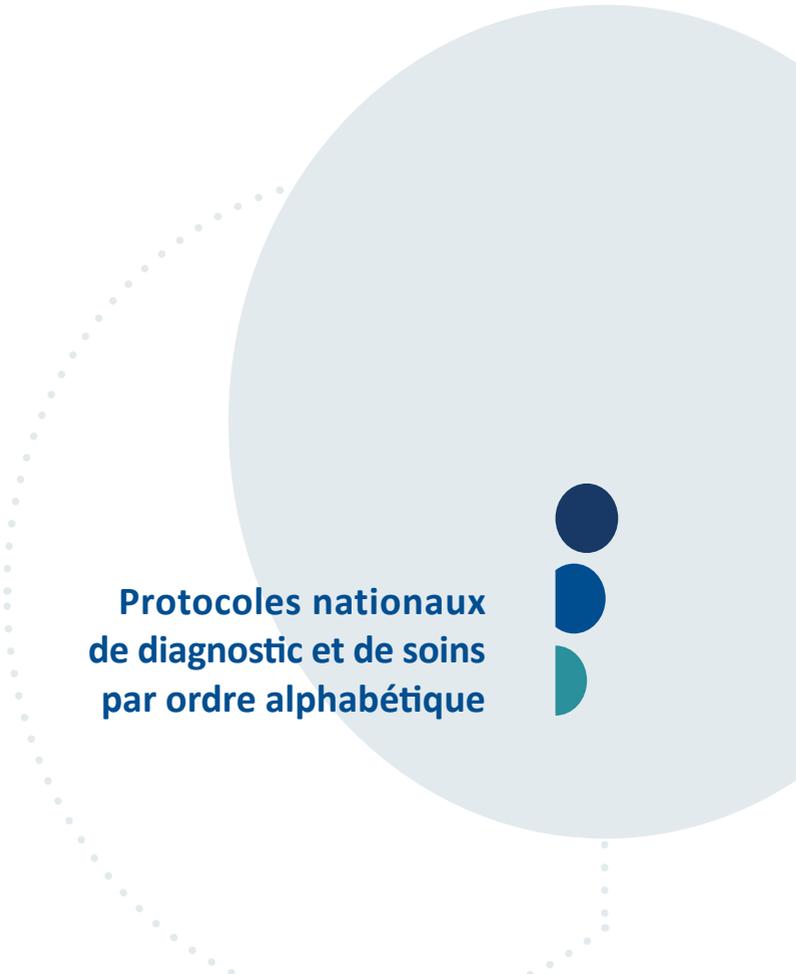
Maladie vasculaire porto-sinusoidale.....	29
Maladie de Willebrand	29
Maladie de Willebrand type 3	29
Maladie de Wilson	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatitis herpétiforme	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatose à IgA linéaire	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde de la grossesse.....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

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

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

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

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



Adréno-leucodystrophie



**Affections liées
ou associées à CFTR**



**Agénésie transversale
de l'avant-bras**



**Agénésies dentaires
multiples : oligodontie
et anodontie**





Albinisme



SENSGENE | FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Alpha-mannosidose



Amélogénèses imparfaites



FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES
TeteCou
INFORMATIONS RARES TÊTE-COU-DENTS



Amylose AA



Amylose AL



MaRIH
MALADIES RARES IMMUNES



Amylose cardiaque



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



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



FILSLAN
Filière de Santé Maladies Rares Spinales et Neuro-musculaires
Filière des Maladies Rares Spinales



Amyotrophie spinale infantile



Filnemus
Filière Neuromusculaire



Anémies hémolytiques auto-immunes de l'adulte



MaRIH
MALADIES RARES IMMUNES



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



MaRIH
MALADIES RARES IMMUNES



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



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



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)



Bronchiectasie de
l'enfant, diagnostic et
prise en charge (hors
mucoviscidose et dyskynésies
ciliaires primitives)



CADASIL (Cerebral Autosomal
Dominant Arteriopathy with
Subcortical Infarcts and
Leucoencephalopathy)



Cardiomyopathie
hypertrophique (CMH)



Cardiomyopathie
Ventriculaire Droite
Arythmogène



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



Cardiopathies congénitales
complexes : Transposition
simple des gros vaisseaux



ALD - Cardiopathies
congénitales complexes :
Truncus arteriosus



Cavernome porte ou
thrombose-porte chronique





CDKL5 Deficiency Disorder - Encéphalopathie Epileptique liée à CDKL5



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 (DCS1)



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
héréditaires (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 anticorps 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



Épidermolyse bulleuse héréditaire



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



Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
FILIERE NATIONALE DE SANTÉ



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

Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
FILIERE NATIONALE DE SANTÉ



Glycogénose de Type V, Maladie de Mc Ardle



Filère Neuromusculaire



Greffe de cellules souches hématopoïétiques dans les maladies auto-immunes



Hémophilie



Hémophilie A acquise



Hépatite Auto- Immunes (HAI)



Hernie de Coupole Diaphragmatique



Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans)



Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées





Homocystinurie par
déficit en 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**



Leucinose



**Lipodystrophies
généralisées congénitales**



Lithiase urinaire de l'enfant



Lupus Systémique



**Lupus Systémique de
l'adulte et de l'enfant**



**Lymphangiectasies
intestinales primitives
(maladie de Waldmann)**



Lymphangioliéiomyomatose



Lymphœdème primaire





Maculopathies génétiques

SENSGENE | FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Maladie de Behçet



Maladie de Castleman



Maladie de Coats

SENSGENE | FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Maladie de Fabry



SENSGENE | FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Maladie de Gaucher



Maladie liée à HNF-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 : Dermatite herpétiforme



Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatosite 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 neuromyéélite 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 reliées au collagène VI



Myosite à inclusions sporadique



Naevus congénital





Narcolepsie de type 1 et 2



Nécrolyses épidermiques chez l'enfant



Neurodégénéscences avec accumulation intracérébrale de fer (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA)



Neurofibromatose 1



Neurofibromatose de type 2



Neuropathie amyloïde familiale



Neuropathie amyloïde héréditaire à transthyrétine (NAH-TTR)



Neuropathies héréditaires sensitivomotrice de Charcot-Marie-Tooth



Neuropathies optiques héréditaires



Neutropénies Chroniques





**Oésophagite à éosinophiles
chez l'enfant**



Ostéogénèse imparfaite



**Pancréatite Chronique
Héréditaire**



**Papillomatose
respiratoire récurrente**



**Paralyse Supranucléaire
Progressive et Syndrome
Corticobasal**



**Paraparésies spastiques
héréditaires pures**



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



Phénylcétonurie



**Phéochromocytomes
et Paragangliomes**



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





**Pneumopathies interstitielles
diffuses de l'enfant**



Polyadénomatoze mammaire



**Polychondrite Chronique
Atrophiant**



**Polyradiculoneuropathie
Inflammatoire
Demyelinisante
Chronique (PIDC)**



**Prise en charge d'une mort
subite du sujet jeune**



**Prise en charge de la
grossesse chez les patientes
avec une cardiopathie
congénitale complexe**



**Prise en charge de la
main bote radiale**



**Prise en charge de la
Rétinopathie du prématuré**



**Prise en charge des
dysraphismes en
période périnatale**



**Prise en charge des lipomes
du filum terminal**





Prise en charge des patients atteints des valves de l'urètre postérieur, du fœtus à l'adolescence



Prise en charge des patients ayant un canal atrioventriculaire



Prise en charge des patients ayant une cardiopathie univentriculaire



Prise en charge des troubles du rythme ou de la conduction lors des cardiopathies congénitales complexes, chez l'adulte



Prise en charge en médecine physique et de réadaptation du patient atteint de Spina Bifida



Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques (POIC) chez l'enfant



Pseudoxanthome élastique (PXE)



Purpura thrombotique immunologique de l'adulte



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



Purpura thrombotique thrombocytopénique





Rachitisme rares vit
D dépendants



RASopathies : syndromes
de Noonan, cardio-facio-
cutané et apparentés



Saignements Utérins
Abondants (SUA) chez la
jeune femme atteinte de
maladies hémorragiques
rares constitutionnelles
ou acquises (MHCA)



Schizophrénie à
début précoce



Sclérodémie Systémique



Sclérose en plaques
de l'enfant



Sclérose latérale
amyotrophique



Sclérose Tubéreuse
de Bourneville



Schwannomatoses non-NF2



Séquence de Pierre Robin





Sevrage de la nutrition entérale chez l'enfant



Spectre des maladies à anticorps anti-MOG (MOGAD)



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



Spina bifida - Gestion du handicap intestinal



Spina Bifida - Dysraphisme Gestion du handicap intestinal



Synaptopathie due aux variations pathogènes du gène OTOF



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



Syndrome d'Aarskog-Scott



Syndrome d'Aicardi



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





Syndrome d'Alport



Syndrome d'Alström



Syndrome d'Angelman



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



Syndrome associé au gène SATB2 (SAS)



Syndrome d'Axenfeld-Rieger



Syndrome de Bardet-Biedl



Syndrome de Bartter



Syndrome de BLOOM



Syndrome Borjeson Forssman Lehmann





Syndrôme de Brugada



Syndrôme de Budd-Chiari



Syndrôme catatonique



Syndrôme CHARGE



Syndrôme de Coffin-Lowry



Syndromes de Coffin-Siris et de Nicolaides-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/
délétion inversée du bras
court du chromosome 8



Syndrome DYRK1A



Syndrome d'Ehlers-Danlos
Non Vasculaire (SED NV)



Syndromes FOXG1 et
« FOXG1 plus »





Syndrome de Fraser



Syndrome Gilles de la Tourette



Syndrome de Gitelman



Syndrome du grêle court chez l'adulte



Syndrome du grêle court de l'enfant



Syndrome de Guillain-Barré



Syndrome d'Heimler



Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU)



Syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale - Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay



Syndrome de Joubert





Syndrome KBG



Syndrome de Kleefstra



Syndrome de Kleine-Levin



Syndrome de Koolen de Vries



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-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 THRβ



Syndrome de Rett et apparentés



Syndrome de Rubinstein-Taybi



Syndrome de Silver-Russell



Syndrome de Sjögren





Syndrome de Smith-Lemli-Opitz



Syndrome de Smith-Magenis



Syndrome TEA « Transient Epileptic Amnesia »



Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell



Syndrome de Sticker



Syndrome de Sturge Weber



Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires



Syndrome Transfuser Transfusé



Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS)



Syndrome de Townes Brocks





Syndrome de Turner



Syndrome WAGR



Syndrome de White-Sutton



Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)



Syndrome de Williams-Beuren



Syndromes de Willebrand acquis



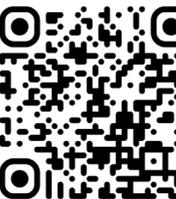
Syndrome de Wolf-Hirschhorn



Syndrome de Wolfram



Syndrome de l'X Fragile



Syringomyelie - Les fentes intramédullaires





Tachycardies ventriculaires
catécholergiques (TVC)



Thrombasthénie
de Glanzmann



Thrombasthénie de
Glanzmann et pathologies
plaquettaires apparentées



Thrombose porte récente
non cirrhotique



Thrombose Veineuse
Cérébrale de l'enfant



TRAPS (Tumor Necrosis Factor
Receptor Associated Periodic
Syndrome ou Syndrome
de fièvre récurrente lié
au récepteur du facteur
de nécrose tumorale)



Transplantation rénale
chez l'enfant



Trisomie 21



Tumeurs kystiques du
pancréas (TIPMP exclues)



Tyrosinémie type 1 (HT-1)





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



Vascularites nécrosantes
systémiques



Xeroderma pigmentosum



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

Une collaboration initiée par les **filières santé maladies rares**

Version Septembre 2025

Liste des 23 filières de santé maladies rares

Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares

AnDDI-Rares - www.anddi-rares.org - 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
TETECOUCO - www.tete-cou.fr - contact.tetecou@aphp.fr

filières de santé



maladies rares

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

Version Septembre 2025