

filières de santé



maladies rares

Annuaire des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins - PNDS

RECOMMANDATIONS DE
SUIVI DES MALADIES RARES

Les protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

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

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

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



Le contenu d'un PNDS

Le texte :

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

La synthèse :

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

L'argumentaire scientifique :

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

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

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



Sommaire

Protocoles nationaux de diagnostic et de soins par ordre alphabétique 10

Acidurie glutarique type 1	11
Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie Propionique	11
Acromégalie	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 AL.....	11
Amylose cardiaque.....	12
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
Aplasie majeure d'oreille	12
Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles.....	13
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
Arthrogryposes multiples congénitales.....	13
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique (hors mucoviscidose).....	13
Ataxie de Friedreich	13
Atrésie de l'œsophage	13
Atrophie Multisystématisée (AMS).....	14
Atrophie Optique Dominante OPA1	14
Atteintes hépatiques au cours de la maladie de Rendu-Osler	14
Atteinte pulmonaire associée à un déficit en alpha1-antitrypsine (DAAT).....	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, atresie pulmonaire à septum ouvert ou agénésie des valves pulmonaires avec communication interventriculaire.....	14
Cardiopathies congénitales complexes : Transposition simple des gros vaisseaux.....	15
ALD- Cardiopathies congénitales complexes : Truncus arteriosus	15
Cavernome porte ou thrombose-porte chronique	15
CDKL5 Deficiency Disorder-Encéphalopathie Epileptique 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	16
Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase) ou FAVISME	16
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	17
Délétion 22q11	17
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 géléophysiques et dysplasies acromicriques.....	17
Dysraphisme spinal (Spina Bifida).....	17
Dystrophie musculaire de Becker	18
Dystrophie musculaire de Duchenne	18
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 acquises.....	18
Épidermolyses bulleuses héréditaires	18

Épilepsie myoclonique du nourrisson	18
Épilepsies néonatales	19
Épilepsies vitamino-sensibles	19
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
Gangliosidoses à GM2	19
Générique obésités de causes rares	20
Générique Polyhandicap	20
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	21
Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans)	21
Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées	21
Homocystinurie par déficit en cythionine-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	22
Hypophosphatasie	22
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	23
Leucinose	23

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	24
Maladie de Fabry	24
Maladie de Gaucher	24
Maladie liée à HNF-1 β	24
Maladie de Huntington.....	24
Maladie de Kawasaki	24
Maladie et syndrome de Moyamoya de l'enfant et de l'adulte	24
Maladie de Niemann Pick de type C.....	24
Maladie de Pompe.....	24
Maladie Rénale Chronique de l'enfant	24
Maladie de Rendu-Osler.....	25
Maladie de Still de l'adulte	25
Maladie vasculaire porto-sinusoïdale.....	25
Maladie de Willebrand	25
Maladie de Willebrand type 3	25
Maladie de Wilson	25
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermate 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	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigus.....	26
Maladies héréditaires du métabolisme du surfactant	26
Maladies 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	26
Malformations artério-veineuses superficielles.....	26
Malformations lymphatiques kystiques (MLK).....	26
Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant	26
Mastocytoses non-avancées chez l'adulte	27
Microcéphalies Primitives ASPM, WDR62 et CDK5RAP2	27
Microdélétion 2q37	27
Microphthalmie- Anophthalmie	27
Microsomies 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	28
Myopathies reliées au collagène VI.....	28
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	29
Neuropathie amyloïde héréditaire à transthyrétine (NAH-TTR).....	29
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
Paralyse Supranucléaire Progressive et Syndrome Corticobasal	29
PFAPA : Fièvre périodique-stomatite- pharyngite-adénopathie	29
Phénylcétonurie.....	30
Phéochromocytomes.....	30
Pneumopathie d'hypersensibilité de l'enfant.....	30
Pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant	30
Polyadénomatosose 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
Prise en charge de la main bote radiale	30
Prise en charge des dysraphismes en période périnatale	31
Prise en charge des lipomes du filum terminal.....	31
Prise en charge des patients atteints des valves de l'urètre postérieur, du fœtus à l'adolescence.	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
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.....	32
Saignements Utérins Abondants (SUA) chez la jeune femme atteinte de maladies hémorragiques rares constitutionnelles ou acquises (MHCA).....	32
Schizophrénie à début précoce.....	32
Sclérodémie Systémique.....	32
Sclérose en Plaques 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.....	33
Spina bifida- Gestion du handicap intestinal.....	33
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.....	34
Syndromes associé au gène SATB2 (SAS).....	34
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 Nicolaïdes-Baraitser (BAFopathies).....	35
Syndrome de Cohen.....	35
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.....	36
Syndrome DYRK1A	36
Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire (SED NV).....	36
Syndromes FOXC1 et « FOXC1 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).....	37
Syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale- Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay	37
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	38
Syndromes myasthéniques congénitaux	38
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).....	39
Syndrome de Perrault.....	39
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.....	40
Syndrome de Smith-Magenis	40

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	41
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	41
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 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.....	42
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 Propionique



Acromégalie



Adrénoleucodystrophie



Agénésie transversale de l'avant-bras



Agénésies dentaires multiples : oligodontie et anodontie



Albinisme



Amélogenèses imparfaites



Amylose aa



Amylose AL





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 Héritaires : 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



Arthrogyposes multiples
congénitales



Aspergillose broncho-
pulmonaire allergique
(hors mucoviscidose)



Ataxie de Friedreich



Atrésie de l'œsophage



**Atrophie Multisystématisée (AMS)****Atrophie Optique Dominante OPA1****Atteintes hépatiques au cours de la maladie de Rendu-Osler****Atteinte pulmonaire associée à un déficit en alpha1-antitrypsine (DAAT)****Bronchectasie de l'enfant, diagnostic et prise en charge (hors mucoviscidose et dyskinésies ciliaires primitives)****CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and 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 communication 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 Épileptique 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 FAVISMEDéficit en MCAD et
autres déficits de la
 β -oxydation mitochondriale
des acides grasDéficit en mévalonate
kinase (MKD)Déficit hypophysaire
congénitalDéficits de synthèse des
acides biliaires primaires

Déficits du cycle de l'urée

Déficits rares en protéines
de la coagulationDéformations
précoces du rachis

Déletion 1p36





Déletion 10q26



Déletion 22q11

Dermatomyosite de
l'enfant et de l'adulteDiabète monogénique
de type MODYDyskinésies ciliaires
primitivesDysplasie Ectodermique
AnhidrotiqueDysplasie et syndrome
de McCune-AlbrightALD hors liste - Dysplasie
fibromusculaire
symptomatique chez l'adulteDysplasies géléophysiques
et dysplasies acromicriquesDysraphisme 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)



Épidermolyses bulleuses acquises



Épidermolyses bulleuses héréditaires



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 cythionine- 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



Leucine



Lipodystrophies généralisées congénitales



Lithiase urinaire de l'enfant



Lupus Systémique



Lymphangiectasies intestinales primitives (maladie de Waldmann)



Lymphangioliomyomatose



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 et syndrome
de Moyamoya de
l'enfant et de l'adulteMaladie 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
herpétiformeMaladies bulleuses auto-
immunes : Dermatozose
à IgA linéaireMaladies bulleuses auto-
immunes : Pemphigoïde
de la grossesseMaladies 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 neuromyélie 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



Microphthalmie -
Anophthalmie



Microsomies craniofaciales



Monosomie 5p



MPI-CDG Déficit 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 transthyréine (NAH-TTR)



Neuropathies héréditaires sensitivomotrice de Charcot-Marie-Tooth



Neuropathies optiques héréditaires



Cœsophagite à éosinophiles chez l'enfant



Ostéogenèse imparfaite



Pancréatite Chronique Héréditaire



Papillomatose respiratoire récurrente



Paralysie Supranucléaire Progressive et Syndrome Corticobasal



PFAPA : Fièvre périodique - stomatite - pharyngite - adénopathie



**Phénylcétonurie****Pheochromocytomes****Pneumopathie
d'hypersensibilité de l'enfant****Pneumopathies interstitielles
diffuses de l'enfant****Polyadénomatosose 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 thrombotique
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 Plaques 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



FILIERE
DE SANTE
MALADIES
RARES



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





Syndrôme de duplication/
déletion inversée du bras
court du chromosome 8



Syndrôme DYRK1A



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



Syndromes FOXG1 et
« FOXG1 plus »



Syndrôme de Fraser



Syndrôme Gilles
de la Tourette



Syndrôme de Gitelman



Syndrôme du grêle
court chez l'adulte



Syndrôme de Guillain-Barré



Syndrôme 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

SENSGENE | FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES



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 LyellSyndromes thalassémiques
majeurs et intermédiairesSyndrome
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



Syndrome de l'X Fragile



Syringomyélie - 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



Trisomie 21



Tyrosinémie type 1 (HT-1)



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



FILÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES



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 Avril 2023

filères de santé



maladies rares

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

Version Avril 2023