



Annuaire des fiches Orphanet Urgences

RECOMMANDATIONS DE SOINS
EN URGENCE MALADIES RARES

Les fiches Orphanet Urgences

Orphanet Urgences est une collection de recommandations pratiques pour la prise en charge des malades atteints d'une maladie rare et nécessitant des soins médicaux en urgence.

Elle est destinée aux médecins urgentistes, qu'ils interviennent sur le lieu de l'urgence (à travers la régulation du SAMU) ou au sein des urgences hospitalières.

Ces recommandations sont élaborées avec les **Centres de référence maladies rares, la Société française de médecine d'urgence (SFMU), l'Agence de biomédecine (ABM) et des associations de patients.**

Retrouvez la méthodologie des fiches avec la publication Orphanet dans le journal de la Société Française d'Anesthésie et de Réanimation (SFAR). Volume 9, Issue 2, March 2023, Pages 122-132.

Orphanet Urgences est un projet du Plan national maladies rares.

⚠ Avertissement: ces recommandations sont d'ordre général. Chaque malade étant unique, seul le médecin peut juger de leur pertinence pour chaque situation particulière.

Les informations fournies par Orphanet sont régulièrement mises à jour. Il est possible que de nouvelles découvertes aient été faites depuis la dernière mise à jour et qu'elles ne soient pas encore incorporées au texte. La date de la dernière mise à jour est toujours indiquée. **Les professionnels sont encouragés à toujours consulter les publications scientifiques les plus récentes avant de prendre une décision basée sur les informations fournies.**

Des traductions sont disponibles dans les langues suivantes:
Anglais, Allemand, Espagnol, Italien, Polonais et Portugais
mais la mise à jour la plus récente est en français.

Toutes les fiches Orphanet urgence sont téléchargeables sur www.orpha.net

Elles sont disponibles sur l'application gratuite Orphanet Guides.

Cette application permet un accès «hors ligne».

Les fiches Orphanet Urgences sont régulièrement mises à jour, pensez à vérifier la dernière date de mise à jour.

Orphanet urgences



Sommaire

Fiches Orphanet Urgences par ordre alphabétique 6

Amylose AL (2015)	7
Andersen- Syndrome de paralysie périodique sensible au potassium-dysrythmie cardiaque (2017).....	7
Anémie de Fanconi (2015).....	7
Anémie hémolytique auto-immunes- AHAI (2015)	7
Angio-oedème bradykinique (2021)	7
Angio-ostéo-hypertrophiques, syndrome/ Syndrome de Klippel-Trénaunay-Weber (2017)....	7
Antiphospholipides, syndrome des / syndrome catastrophique des antiphospholipides (2017).7	
Aplasie médullaire (2022).....	7
Artérite à cellules géantes- Maladie de Horton (2025)	7
Artérite de Takayasu (2024).....	7
Arthrite idiopathique juvénile systémique- Maladie de Still (2025).....	8
Ataxie Telangiectasie (2015)	8
Atrésie de l'œsophage (2019).....	8
Behçet, maladie de (2020)	8
Blackfan-Diamond, anémie de (2022).....	8
Brugada, syndrome de (2021).....	8
CADASIL, Artériopathie cérébrale autosomique à l'origine d'infarctus sous corticaux et d'une leucoencéphalopathie (2022).....	8
Cardiomyopathie hypertrophique (2018)	8
Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène- CVDA (2019)	8
Clarkson- Syndrome de fuite capillaire systémique (2013)	8
Crigler-Najjar, syndrome de (2022)	9
Cystite interstitielle- Syndrome douloureux vésical (2022)	9
Déficit en alpha1-antitrypsine (2021)	9
Déficits du cycle de l'urée (2023)	9
Déficit immunitaire commun variable (2020).....	9
Dermatomyosite (2024).....	9
Diabète insipide d'origine centrale (2017)	9
Diabète insipide néphrogénique- DIN (2017)	9
Dravet, syndrome de (2021).....	9
Drépanocytose (2021)	9
Dystrophie musculaire de Duchenne (2020).....	10
Dysplasie fibreuse des os (2015)	10
Ehlers-Danlos vasculaire-type IV (2017)	10
Épidermolyse bulleuse héréditaire (2012).....	10
Épilepsie avec pointes-ondes continues du sommeil- EPOCS (2012).....	10
Épilepsies myocloniques progressives (2012).....	10
Fabry, maladie de (2011).....	10
Fibrodysplasie ossifiante progressive (2018)	10

Fibrose pulmonaire idiopathique (2019).....	10
Fièvre méditerranéenne familiale (2025).....	10
Gangliosidoses à GM2 (2013).....	11
Gaucher type 1, maladie de (2023).....	11
Gaucher type 3, maladie de (2020).....	11
Gougerot-Sjögren primitif, Syndrome de (2022).....	11
Hémiplégie alternante de l'enfance (2017).....	11
Hémoglobinurie paroxystique nocturne-HPN (2024).....	11
Hémophilie (2022).....	11
Hernie de coupole diaphragmatique (2020).....	11
Histiocytose (2020).....	11
Homocystinurie classique (2007).....	11
Huntington, maladie de (2017).....	12
Hypertension artérielle pulmonaire (2020).....	12
Hyperthermie maligne d'effort (2017).....	12
Hyperthermie maligne de l'anesthésie (2017).....	12
Hypoparathyroïdie isolée familiale (2016).....	12
Hypophosphatasie (2021).....	12
Ichtyose héréditaire (2018).....	12
Insuffisance surrénale aiguë- ISA (2019).....	12
Kawasaki, maladie de (2021).....	12
Lafora, maladie de (2013).....	12
Landau-Kleffner, syndrome de (2012).....	13
Lennox-Gastaut, syndrome de (2020).....	13
Leucinose- Maladie des urines sirop d'érable (2020).....	13
Lyell, syndrome de (2019).....	13
Lymphangioléiomyomatose-LAM (2022).....	13
Malformation artérioveineuse cérébrale (2018).....	13
Malformations artérioveineuses médullaires (2018).....	13
Marfan, syndrome de (2017).....	13
Mastocytose (2024).....	13
MCAD, déficit en (2021).....	13
McCune-Albright, syndrome de (2016).....	14
Microangiopathie thrombotique (2021).....	14
Migraine hémiplégique-MH (2010).....	14
Moyamoya, maladie de (2013).....	14
Mucoviscidose (2018).....	14
Myasthénie auto-immune (2018).....	14
Narcolepsie de type 1 (2022).....	14
Neurofibromatose type 1 (2019).....	14
Neutropénie constitutionnelle sévère (2009).....	14
Ostéogenèse imparfaite-OI (2018).....	14
Pancréatite chronique héréditaire (2019).....	15
Paralysie périodique hypokaliémique (2022).....	15

Pemphigoïde bulleuse (2022).....	15
Personnes allogreffées de cellules souches hématopoïétiques (2025).....	15
Phénylcétonurie (2014)	15
Phéochromocytomes et paragangliomes fonctionnels (2023).....	15
Polychondrite atrophiante (2025)	15
Polyendocrinopathie auto-immune de type 1 /APECED (2022)	15
Porphyries cutanées tardives (2016).....	15
Porphyries hépatiques aiguës (2016).....	15
Prader-Willi, syndrome de (2012)	16
Pseudo-obstruction intestinale chronique- POIC (2019)	16
Purpura thrombopénique immunologique (2015)	16
QT long familial, syndrome du (2015)	16
Rett, syndrome de (2020)	16
Sandhoff, maladie de (2013).....	16
Sarcoïdose- BBS (2020).....	16
Sclérodermie systémique (2025).....	16
Sclérose latérale amyotrophique (2016).....	16
Sclérose tubéreuse de Bourneville (2018)	16
Smith-Magenis, syndrome de (2011).....	17
Steinert, dystrophie myotonique de (2010).....	17
Stevens-Johnson, syndrome de (2019)	17
Sturge-Weber, syndrome de (2021)	17
Syndromes hyperéosinophiliques (2018).....	17
Syndrome malin des neuroleptiques (2017).....	17
Syndrome périodique associé à la cryopyrine- CAPS (2025)	17
Syndrome sérotoninergique (2018)	17
Syndrome des spasmes infantiles- Syndrome de West (2020).....	17
Syndrome de Susac (2020)	17
Tachycardie ventriculaire catécholergique (2025)	18
Tay-Sachs, maladie de (2013)	18
Télangiectasie hémorragique héréditaire- HHT- Maladie de Rendu-Osler (2021)	18
Thalassémie (2014).....	18
Thrombasthénie de Glanzmann (2022)	18
Unverricht-Lundborg, maladie de (2013).....	18
Vascularites ANCA- Vascularites nécrosantes systémiques- PAN (2021).....	18
Vascularite cryoglobulinémique (2023).....	18
Willebrand, maladie de von (2019)	18
X fragile, syndrome de (2021)	18

Liste des 23 filières de santé maladies rares.....19

**Fiches Orphanet Urgences
par ordre alphabétique**





Amylose AL (2015)



Andersen - Syndrome de paralysie périodique sensible au potassium-dysrythmie cardiaque (2017)



Anémie de Fanconi (2015)



Anémie hémolytique auto-immunes - AHAI (2015)



Angio-oedème bradykinique (2021)



Angio-ostéo-hypertrophiques, syndrome / Syndrome de Klippel-Trénaunay-Weber (2017)



Antiphospholipides, syndrome des / syndrome catastrophique des antiphospholipides (2017)



Aplasie médullaire (2022)



Artérite à cellules géantes - Maladie de Horton (2025)



Artérite de Takayasu (2024)





**Arthrite idiopathique
juvénile systémique -
Maladie de Still (2025)**



Ataxie Telangiectasie (2015)



Atrésie de l'œsophage (2019)



Behçet, maladie de (2020)



**Blackfan-Diamond,
anémie de (2022)**



Brugada, syndrome de (2021)



**CADASIL, Artériopathie
cérébrale autosomique
à l'origine d'infarctus
sous corticaux et d'une
leucoencéphalopathie (2022)**



**Cardiomyopathie
hypertrophique (2018)**



**Cardiomyopathie
ventriculaire droite
arythmogène - CVDA (2019)**



**Clarkson - Syndrome de fuite
capillaire systémique (2013)**



Crigler-Najjar,
syndrome de (2022)



Cystite interstitielle -
Syndrome douloureux
vésical (2022)



Déficit en alpha1-
antitrypsine (2021)



Déficits du cycle de
l'urée (2023)



Déficit immunitaire
commun variable (2020)



Dermatomyosite (2024)



Diabète insipide d'origine
centrale (2017)



Diabète insipide
néphrogénique - DIN (2017)



Dravet, syndrome de (2021)



Drépanocytose (2021)





Dystrophie musculaire de Duchenne (2020)



Dysplasie fibreuse des os (2015)



Ehlers-Danlos vasculaire - type IV (2017)



Épidermolyse bulleuse héréditaire (2012)



Épilepsie avec pointes-ondes continues du sommeil - EPOCS (2012)



Épilepsies myocloniques progressives (2012)



Fabry, maladie de (2011)



Fibrodysplasie ossifiante progressive (2018)



Fibrose pulmonaire idiopathique (2019)



Fièvre méditerranéenne familiale (2025)





Gangliosidose à GM2 (2013)



Gaucher type 1, maladie de (2023)



Gaucher type 3, maladie de (2020)



Gougerot-Sjögren primitif, Syndrome de (2022)



Hémiplégie alternante de l'enfance (2017)



Hémoglobininurie paroxystique nocturne - HPN (2024)



Hémophilie (2022)



Hernie de coupole diaphragmatique (2020)



Histiocytose (2020)



Homocystinurie classique (2007)





Huntington, maladie de (2017)



Hypertension artérielle pulmonaire (2020)



Hyperthermie maligne d'effort (2017)



Hyperthermie maligne de l'anesthésie (2017)



Hypoparathyroïdie isolée familiale (2016)



Hypophosphatasie (2021)



Ichtyose héréditaire (2018)



Insuffisance surrénale aiguë - ISA (2019)



Kawasaki, maladie de (2021)



Lafora, maladie de (2013)





**Landau-Kleffner,
syndrome de (2012)**



**Lennox-Gastaut,
syndrome de (2020)**



**Leucine - Maladie des
urines sirop d'érable (2020)**



Lyell, syndrome de (2019)



**Lymphangioliomyomatose-
LAM (2022)**



**Malformation
artérioveineuse
cérébrale (2018)**



**Malformations
artérioveineuses
médullaires (2018)**



Marfan, syndrome de (2017)



Mastocytoses (2024)



MCAD, déficit en (2021)





**McCune-Albright,
syndrome de (2016)**



**Microangiopathie
thrombotique (2021)**



**Migraine hémiplégique - MH
(2010)**



**Moyamoya, maladie
de (2013)**



Mucoviscidose (2018)



**Myasthénie auto-
immune (2018)**



Narcolepsie de type 1 (2022)



**Neurofibromatose
type 1 (2019)**



**Neutropénie
constitutionnelle
sévère (2009)**



**Ostéogénèse
imparfaite-OI (2018)**





**Pancréatite chronique
héréditaire (2019)**



**Paralysie périodique
hypokaliémique (2022)**



Pemphigoïde bulleuse (2022)



**Personnes allogreffées
de cellules souches
hématopoïétiques (2025)**



Phénylcétonurie (2014)



**Phéochromocytomes
et paragangliomes
fonctionnels (2023)**



**Polychondrite
atrophiante (2025)**



**Polyendocrinopathie
auto-immune de type
1 /APECED (2022)**



**Porphyries cutanées
tardives (2016)**



**Porphyries hépatiques
aiguës (2016)**





Prader-Willi, syndrome de (2012)



Pseudo-obstruction intestinale chronique - POIC (2019)



Purpura thrombopénique immunologique (2015)



QT long familial, syndrome du (2015)



Rett, syndrome de (2020)



Sandhoff, maladie de (2013)



Sarcoïdose - BBS (2020)



Sclérodémie systémique (2025)



Sclérose latérale amyotrophique (2016)



Sclérose tubéreuse de Bourneville (2018)





Smith-Magenis,
syndrome de (2011)



Steinert, dystrophie
myotonique de (2010)



Stevens-Johnson,
syndrome de (2019)



Sturge-Weber,
syndrome de (2021)



Syndromes
hyperéosinophiliques (2018)



Syndrome malin des
neuroleptiques (2017)



Syndrome périodique associé
à la cryopyrine - CAPS (2025)



Syndrome sérotoninergique
(2018)



Syndrome des spasmes
infantiles - Syndrome
de West (2020)



Syndrome de Susac (2020)





Tachycardie ventriculaire catécholergique (2025)



Tay-Sachs, maladie de (2013)



Télangiectasie hémorragique héréditaire - HHT- Maladie de Rendu-Osler (2021)



Thalassémie (2014)



Thrombasthénie de Glanzmann (2022)



Unverricht-Lundborg, maladie de (2013)



Vascularites ANCA - Vascularites nécrosantes systémiques - PAN (2021)



Vascularite cryoglobulinémique (2023)



Willebrand, maladie de von (2019)



X fragile, syndrome de (2021)



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 ou rares

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-limoges.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

FilRougE-MCGRE - www.filiere-mcgre.fr - contact@filiere-mcgre.fr

Maladies rares de l'hémostase

MHEMO - www.mhemo.fr - ghe.mhemo@chu-lyon.fr

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

Muco/CFTR - www.muco-cftr.fr - contact@muco-cftr.fr

Malformations pelviennes et médullaires rares

NeuroSphinx - www.neurosphinx.fr - contact@neurosphinx.fr

Maladies rénales rares

ORKiD - www.filiereorkid.com - contact@filiereorkid.com

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

OSCAR - www.filiere-oscar.fr - contact@filiere-oscar.fr

Maladies respiratoires rares

RespiFIL - www.respifil.fr - respifil.france@aphp.fr

Maladies rares sensorielles

SENSGENE - www.sensgene.com - contact@sensgene.com

Maladies rares de la tête, du cou et des dents

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

LES CARTES URGENCES

Qu'est-ce que c'est ?

Ce sont des **cartes personnelles de soins et d'information**, distribuées aux patients atteints de maladies rares, pour **améliorer la coordination de leurs soins notamment en situation d'urgence**. Elles sont proposées par les Centres de Référence Maladies Rares.

Symptômes :
Ataxie cérébelleuse et proprioceptive progressive (troubles de l'élocution et de la marche qui peuvent évoquer à tort une consommation d'alcool), faiblesse musculaire +/- déficit auditif, déficit visuel +/- diabète, cardiopathie hypertrophique

Autres remarques médicales :

Gestes et actes à éviter :

- Médicaments neurotoxiques ou altérateurs de la fonction mitochondriale

Gestes et actes recommandés :

- Dépistage et surveillance du diabète
- Dépistage et surveillance des complications cardiologiques (trouble du rythme, insuffisance cardiaque)
- Rééducation motrice, orthophonie, soutien psychologique, médico-social

Instructions pour l'hospitalisation :

1. Contacter rapidement le spécialiste hospitalier référent
2. En cas de maladie avec saillance, lésion, saillance ou saillance et/ou autres lésions à l'origine d'AMM
 - Évaluer la gravité : degré de douleur, intensité de l'écoulement, sensation de malaise, poids, fréquence cardiaque, fréquence respiratoire, douleur thoracique (direction de l'écoulement des complications)
 - Contacter rapidement le spécialiste hospitalier référent
3. Avant toute intervention, chimiothérapie, anesthésie ou anesthésie, prendre contact avec le spécialiste hospitalier référent
 - Discuter de la meilleure approche pour faire remonter les plaquettes selon l'intervention prévue et jusqu'à coagulation

Instructions pour l'urgence :

- En cas de syndrome infectieux (fièvre + frissons) avec ou sans point d'appui, en l'absence de tout autre facteur préexistant une infection grave (sepsis) ou opportuniste (immunodéficience) en particulier chez un patient neurologique, splénectomisé et/ou sous immunosuppresseurs ou ayant reçu du rituximab
- En cas d'antécédent de splénectomie, l'administration d'antibiotique en urgence est impérative devant toute fièvre, même en l'absence de symptômes et doit couvrir les germes encapsulés et en priorité le pneumocoque

Consulter les fiches ORPHANET urgences
PTI, AMM, Neurogénétiq
En cas d'urgence vitale : contacter le SAMU (☎ 15 ou 112)

Qui les délivre ?

Les cartes sont **distribuées par les médecins spécialisés des centres maladies rares**. Elles sont la propriété du malade.



Quelles informations dans ces cartes ?

Elles indiquent les **symptômes à prendre en compte dans l'évaluation du malade**, et **synthétisent les gestes et actes à éviter et à recommander** en situation d'urgence.

Liste des Fiches Orphanet Urgences

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



Liste des Fiches Orphanet Urgences

Version 2026