

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](http://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
Affections liées ou associées à CFTR.....	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.....	12
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
Anémie Hémolytique Auto-Immune de l'adulte.....	12
Angioédèmes Hérités : 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 .....	13
Aplasia majeure d'oreille .....	13
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 .....	14
Atrésie de l'œsophage .....	14
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 (CMH) .....	14
Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène .....	14
Cardiopathies congénitales complexes : tétralogie de Fallot, atrésie pulmonaire à septum ouvert ou agénésie des valves pulmonaires avec communication interventriculaire.....	15
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
Complexe de Carney.....	15
Cryoglobulinémies .....	16
Cystinose .....	16
Cystinurie .....	16
Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase) ou FAVISME .....	16
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 .....	17
Délétion 1p36 .....	17
Délétion 10q26 .....	17
Délétion 22q11 .....	17
Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte.....	17
Diabètes monogéniques de type MODY .....	17
Dyskinésies ciliaires primitives.....	17
Dysplasie broncho-pulmonaire.....	17
Dysplasie Ectodermique Anhidrotique.....	17
Dysplasie et syndrome de McCune-Albright.....	17
ALD hors liste -Dysplasie fibromusculaire symptomatique chez l'adulte.....	18
Dysplasies gélophysiques et dysplasies acromicriques.....	18
Dysraphisme spinal (Spina Bifida).....	18
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.....	19
Épidermolyses bulleuses héréditaires.....	19
Épilepsie myoclonique du nourrisson.....	19
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.....	20
Gangliosidoses à GM2.....	20
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.....	21
Hépatite Auto-Immunes (HAI).....	21
Hernie de Coupole Diaphragmatique.....	21
Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans).....	21
Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées.....	21
Homocystinurie par déficit en cyathionine-bêta-synthase (CBS).....	21
Hyperéosinophilies et Syndromes Hyperéosinophiliques.....	21
Hypercalcémie infantile idiopathique (HII).....	21
Hyperinsulinisme congénital.....	21
Hyperplasie congénitale des surrénales.....	21
Hyperoxalurie.....	22
Hypertension artérielle pulmonaire.....	22
ALD-Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP).....	22
Hypocholestérolémies génétiques intestinales.....	22
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
iPPSD, les pathologies de l'inactivation de la signalisation PTH/PTHrP.....	23
Insuffisances ovariennes prématurées ou primitives (IOP).....	23
Kératocône.....	23

La kératoconjonctivite vernale KCV .....	23
Laminopathies avec présentation cardiaque .....	23
Le syndrome Axenfeld-Rieger.....	23
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 .....	24
Lymphangiectasies intestinales primitives (maladie de Waldmann) .....	24
Lymphangioliéiomyomatose.....	24
Lymphoœdème primaire .....	24
Maculopathies génétiques .....	24
Maladie de Behçet.....	24
Maladie de Castleman .....	24
Maladie de Fabry .....	24
Maladie de Gaucher .....	24
Maladie liée à HNF-1 $\beta$ .....	24
Maladie de Huntington.....	25
Maladie de Kawasaki .....	25
Maladie et syndrome de Moyamoya de l'enfant et de l'adulte .....	25
Maladie de Niemann Pick de type C.....	25
Maladie de Pompe.....	25
Maladie Rénale Chronique de l'enfant .....	25
Maladie de Rendu-Osler .....	25
Maladie de Still de l'adulte .....	25
Maladie vasculaire porto-sinusoidale.....	25
Maladie de Willebrand .....	25
Maladie de Willebrand type 3 .....	26
Maladie de Wilson .....	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatite herpétiforme .....	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatose à IgA linéaire .....	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde de la grossesse.....	26
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde cicatricielle (PC) .....	26
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).....	27
Malformation de Chiari.....	27
Malformations ano-rectales isolées- Diagnostic et prise en charge de la naissance à l'âge de 6 ans .....	27
Malformations artério-veineuses superficielles.....	27
Malformations lymphatiques kystiques (MLK).....	27
Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant .....	27

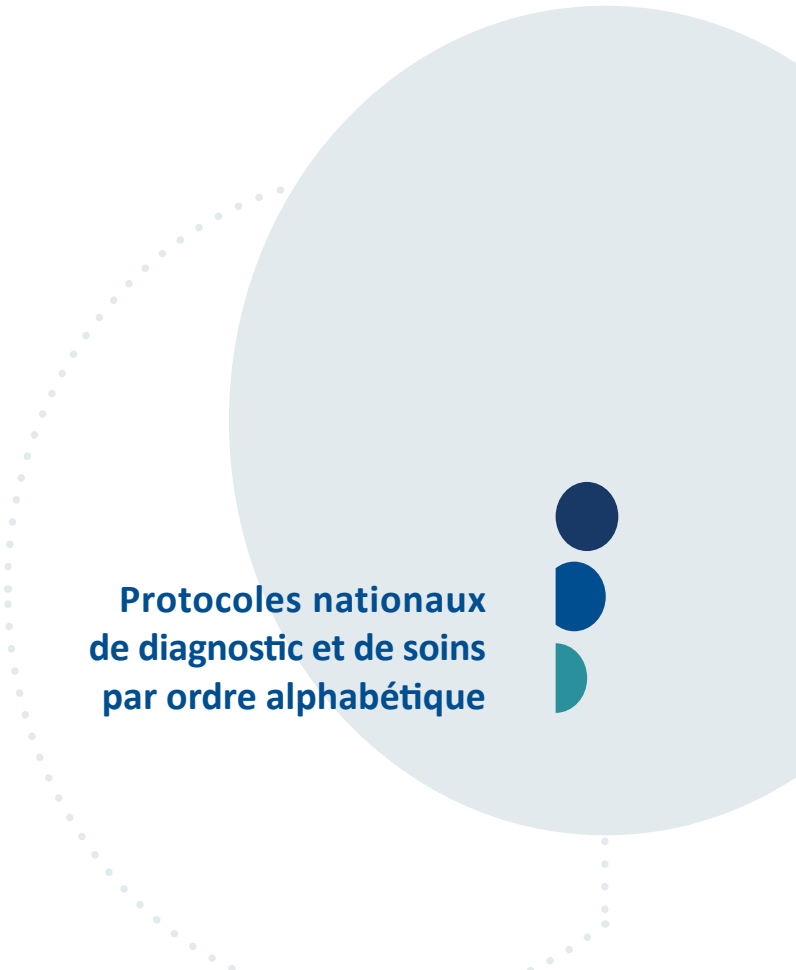


Mastocytoses non-avancées chez l'adulte .....	27
Microcéphalies Primitives ASPM, WDR62 et CDK5RAP2 .....	27
Microdélétion 2q37 .....	27
Microphtalmie- Anophtalmie .....	27
Microsomies craniofaciales .....	28
Monosomie 5p.....	28
MPI-CDG Défaut de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase ..	28
Mucopolysaccharidose MPS.....	28
ALD-Mucopolysaccharidose de type I .....	28
Mucoviscidose .....	28
Myasthénie autoimmune .....	28
Myopathies reliées au collagène VI.....	28
Myosite à inclusions sporadique .....	28
Naevus congénital.....	28
Narcolepsie de type 1 et 2.....	29
Nécrolyses épidermiques chez l'enfant.....	29
Neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA).....	29
Neurofibromatose 1 .....	29
Neurofibromatose de type 2 .....	29
Neuropathie amyloïde familiale .....	29
Neuropathie amyloïde héréditaire à transthyrétine (NAH-TTR).....	29
Neuropathies héréditaires sensitivomotrice de Charcot-Marie-Tooth.....	29
Neuropathies optiques héréditaires.....	29
Neutropénies Chroniques.....	29
Cœsophagite à éosinophiles chez l'enfant .....	30
Ostéogenèse imparfaite .....	30
Pancréatite Chronique Héréditaire.....	30
Papillomatose respiratoire récurrente .....	30
Paralysie Supranucléaire Progressive et Syndrome Corticobasal .....	30
PFAPA : Fièvre périodique- stomatite - pharyngite - adénopathie .....	30
Phénylcétonurie.....	30
Phéochromocytomes.....	30
Pneumopathie d'hypersensibilité de l'enfant.....	30
Pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant .....	30
Polyadénomatoses mammaires.....	31
Polychondrite Chronique Atrophiant .....	31
Polyradiculoneuropathie Inflammatoire Démyélinisante Chronique (PIDC).....	31
Prise en charge d'une mort subite du sujet jeune .....	31
Prise en charge de la grossesse chez les patientes avec une cardiopathie congénitale complexe ..	31
Prise en charge de la main bote radiale .....	31
Prise en charge de la rétinopathie du prématuré.....	31
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 .....	32
Prise en charge des patients ayant une cardiopathie univentriculaire.....	32
Prise en charge des troubles du rythme ou de la conduction lors des cardiopathies congénitales complexes, chez l'adulte .....	32
Prise en charge en médecine physique et de réadaptation du patient atteint de Spina Bifida ..	32
Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques (POIC) chez l'enfant.....	32
Pseudoxanthome élastique (PXE) .....	32
Purpura thrombopénique immunologique de l'enfant.....	32
Purpura thrombotique thrombocytopénique .....	32
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 .....	33
Sclérodémie Systémique .....	33
Sclérose en Plaques de l'enfant .....	33
Sclérose latérale amyotrophique.....	33
Sclérose Tubéreuse de Bourneville .....	33
Séquence de Pierre Robin .....	33
Sevrage de la nutrition entérale chez l'enfant.....	33
Spectre des maladies à anticorps anti-MOG (MOGAD) .....	33
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.....	34
Synaptopathie due aux variations pathogènes du gène OTOF .....	34
Syndrome 48,XXYY et autres tétrasomies ou pentasomies des gonosomes chez le garçon...	34
Syndrome d'Aarskog-Scott .....	34
Syndrome d'Aicardi .....	34
Syndrome de Allan Herndon-Dudley (SAHD)(MCT8 thyroid hormone transporter).....	34
Syndrome d'Alström.....	34
Syndrome d'Angelman .....	34
Syndrome des Anti-Phospholipides de l'adulte et de l'enfant .....	34
Syndromes associé au gène SATB2 (SAS) .....	34
Syndrome de Bardet-Biedl.....	35
Syndrome de Bartter.....	35
Syndrome de BLOOM .....	35
Syndrome Borjeson Forssman Lehmann.....	35
Syndrome de Brugada .....	35
Syndrome de Budd-Chiari.....	35
Syndrome catatonique.....	35
Syndrome CHARGE .....	35
Syndromes de Coffin-Siris et de Nicolaidis-Baraitser (BAFopathies) .....	35
Syndrome de Cohen .....	35

Syndrome de Cornelia de Lange.....	36
Syndrome de Cogan.....	36
Syndrome de Costello.....	36
Syndrome de Cushing.....	36
Syndrome de Dravet.....	36
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte.....	36
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent.....	36
Syndrome de duplication du gène MECP2.....	36
Syndrome de duplication 15q.....	36
Syndrome de duplication/délétion inversée du bras court du chromosome 8.....	36
Syndrome DYRK1A.....	37
Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire (SED NV).....	36
Syndromes FOXG1 et « FOXG1 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 du grêle court de l'enfant.....	36
Syndrome de Guillain-Barré.....	37
Syndrome d'Heimler.....	37
Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU).....	38
Syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale- Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay.....	38
Syndrome de Joubert.....	38
Syndrome KBG.....	38
Syndrome de Kleefstra.....	38
Syndrome Kleine-Levin.....	38
Syndrome de Koolen de Vries.....	38
Syndrome lipodystrophique de Dunnigan.....	38
Syndrome de Marfan et apparentés.....	38
Syndrome MCAP (Megalencephaly-Capillary malformation-polymicrogyria).....	38
Syndrome MED13L.....	39
Syndrome de microduplication 7q11.....	39
Syndromes myasthéniques congénitaux.....	39
Syndrome de Mowat-Wilson.....	39
Syndrome MYH9.....	39
Syndrome Nail-Patella.....	39
Syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte.....	39
Syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant.....	39
Syndrome d'Ondine.....	39
Syndrome oro-facio-digital de type I.....	39
Syndrome de Pendred.....	40
Syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS).....	40
Syndrome de Perrault.....	40

Syndrome de Phelan-McDermid .....	40
Syndrome de Pitt Hopkins (PTHS).....	40
Syndrome Post-Poliomyélique et effet du vieillissement chez les personnes atteintes de séquelles de Poliomyélite Antérieure Aiguë .....	40
Syndrome Prader Willi .....	40
Syndrome du QT Long .....	40
Syndrome de Résistance aux Hormones Thyroïdiennes par variant pathogène de THRB.....	40
Syndrome de Rett et apparentés.....	40
Syndrome de Rubinstein-Taybi .....	41
Syndrome de Silver-Russell.....	41
Syndrome de Sjögren.....	41
Syndrome de Smith-Magenis .....	41
Syndrome TEA « Transient Epileptic Amnesia » .....	41
Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell.....	41
Syndrome de Sturge Weber.....	41
Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires .....	41
Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS).....	41
Syndrome de Turner .....	41
Syndrome de Townes Brocks.....	42
Syndrome WAGR.....	42
Syndrome de White-Sutton .....	42
Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS) .....	42
Syndrome de Williams-Beuren .....	42
Syndrome de Wolf-Hirschhorn .....	42
Syndrome de Wolfram .....	42
Syndrome de l'X Fragile .....	42
Syringomyelie- Les fentes intramédullaires .....	42
Tachycardies ventriculaires catécholergiques (TVC) .....	42
Thrombasthénie de Glanzmann .....	43
Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées .....	43
Thrombose porte récente non cirrhotique .....	43
Thrombose Veineuse Cérébrale de l'enfant .....	43
TRAPS (Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome ou Syndrome de fièvre récurrente lié au récepteur du facteur de nécrose tumorale.....	43
Transplantation rénale chez l'enfant.....	43
Trisomie 21.....	44
Tyrosinémie type 1 (HT-1).....	44
Uvéites chroniques non infectieuses de l'enfant et de l'adulte .....	44
Vascularites nécrosantes systémiques .....	44
Xeroderma pigmentosum.....	44
<b>Liste des 23 filières de santé maladies rares.....</b>	<b>45</b>



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





**Acidurie glutarique type 1**



**Aciduries organiques :  
Acidémie Méthylmalonique  
et Acidémie Propionique**



**Acromégalie**



**Adréneleucodystrophie**



**Affections liées  
ou associées à CFTR**



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



**Agénésies dentaires  
multiples : oligodontie  
et anodontie**



**Albinisme**



**Amélogénèses imparfaites**



**Amylose aa**





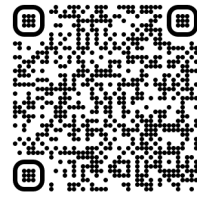
**Amylose AL**



**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**



**Anémies hémolytiques auto-immunes de l'adulte**



**Angioœdèmes Héritaires : diagnostic et prise en charge de l'adulte et de l'enfant**



**Aniridie**



FILIERE DE SANTE MALADIES RARES



**Anomalies du développement liées aux variants de CDH1**



**Anorexie Mentale à début Précoce (AMP)**





**Aphasies primaires progressives**



**Aplasia majeure d'oreille**



**Aplasia médullaires acquises et constitutionnelles**



**Aplasia 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**



**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 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, atresie 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.



Complexe de Carney





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



### Diabètes monogéniques de type MODY



### 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 géloéophysiques et dysplasies acromiériques**



**Dysraphisme spinal (Spina Bifida)**



**Dystrophie musculaire de Becker**



**Dystrophie musculaire de Duchenne**



**Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale**



**Dystrophie musculaire oculopharyngée**



**Embryo-Foetopathie au Valproate**



**Encéphalites à anticorps anti-NMDAR**



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





Épidermolyses bulleuses acquises



Épidermolyses bulleuses héréditaires



Épilepsie myoclonique du nourrisson



Épilepsies néonatales



Épilepsies vitamino-sensibles



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

**MHEMO**



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





**iPPSD, les pathologies de l'inactivation de la signalisation PTH/PTHrP**



**Insuffisances ovariennes prématurées ou primitives (IOP)**



**Kératocône**



**La kératoconjonctivite vernale KCV**



**Laminopathies avec présentation cardiaque**



**Le syndrome Axenfeld-Rieger**



**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



Lymphangiectasies  
intestinales primitives  
(maladie de Waldmann)



Lymphangioliéomyomatose



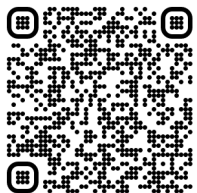
Lymphœdème primaire



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 et syndrome de Moyamoya de l'enfant et de l'adulte



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

**MHEMO**



Maladie de Wilson

**Gm**<sup>2</sup> Maladies rares  
Héréditaires du  
Métabolisme  
Filière nationale de santé



Maladies bulleuses auto-  
immunes : Dermatitis  
herpétiforme



Maladies bulleuses auto-  
immunes : Dermatose  
à IgA linéaire



Maladies bulleuses auto-  
immunes : Pemphigoïde  
de la grossesse



Maladies bulleuses auto-  
immunes : Pemphigoïde  
cicatricielle (PC)



Maladies bulleuses  
auto-immunes :  
Pemphigoïde bulleuse



Maladies bulleuses auto-  
immunes : Pemphigus



Maladies héréditaires du  
métabolisme du surfactant



Maladies mitochondriales  
apparentées au MELAS





Maladies du spectre de la neuromyéélite optique (NMO)S



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



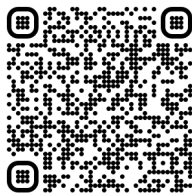
Mastocytoses non-avancées chez l'adulte



Microcéphalies Primitives ASPM, WDR62 et CDK5RAP2



Microdélétion 2q37



Microphtalmie - Anophtalmie





Microsomes craniofaciales



Monosomie 5p



MPI-CDG Défaut de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase



Mucopolysaccharidose MPS



ALD - Mucopolysaccharidose de type I



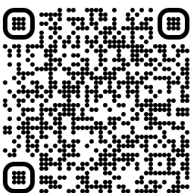
Mucoviscidose



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**



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



**Phénylcétonurie**



**Phéochromocytomes**



**Pneumopathie  
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 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 foetus 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 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 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**



FILÈRE  
DE SANTÉ  
MALADIES  
RARES



**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



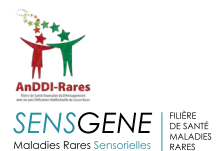
Syndrome CHARGE



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



Syndrome de Cohen





Syndrome de Cornelia de Lange



Syndrome de Cogan



ALD - 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 FOXP1 et  
 « FOXP1 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-Magenis



Syndrome TEA « Transient Epileptic Amnesia »



Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell



Syndrome de Sturge Weber



Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires



Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS)



Syndrome de Turner





Syndrome de Townes Brocks

**SENSGENE** | FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES  
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome WAGR

**SENSGENE** | FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES  
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome de White-Sutton

**AnDDI-Rares** | **Défit science**  
Maladies Rares du Neurodéveloppement  
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)

**AnDDI-Rares**



Syndrome de Williams-Beuren

**AnDDI-Rares**



Syndrome de Wolf-Hirschhorn

**AnDDI-Rares**



Syndrome de Wolfram

**Filnemus** | Filère Neuromusculaire  
**SENSGENE** | FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES  
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome de l'X Fragile

**Défit science**  
Maladies Rares du Neurodéveloppement  
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



Syringomyelie - Les fentes intramédullaires

**NeuroSphinx**  
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES



Tachycardies ventriculaires catécholergiques (TVC)

**cardiogen**  
Filière nationale de santé Maladies cardiaques rares  
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



Thrombasthénie  
de Glanzmann

**MHEMO**



Thrombasthénie de  
Glanzmann et pathologies  
plaquettaires apparentées

**MHEMO**



Thrombose porte récente  
non cirrhotique

**FILFOIE**



Thrombose Veineuse  
Cérébrale de l'enfant

**BRAIN-TEAM**  
Filiale 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**



Transplantation rénale  
chez l'enfant

**ORKID** ORPHAN  
KIDNEY  
DISEASES



### 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 Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)

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

Version Septembre 2024

## 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@chu-lille.fr](mailto:fimatho@chu-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)





filières de santé



maladies rares

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

Version Septembre 2024