

## AnDDI-Rares

Maladies rares avec anomalie du développement somatique et cognitif



### Cartes d'urgence

- Syndrome de Cohen
- Microdélétion 22q11
- Syndrome Cri du chat
- Syndrome Kabuki
- Trisomie 21
- Syndrome de Williams et Beuren
- Cloves
- 48xxy
- Del1p36
- Del2q37
- Del10q26
- Koolen de vries
- Dup7q11.23
- Dup/del inversée 8p
- Del13q
- Tétrasomie 9p
- Tétrasomie 18p
- Duplication 15q
- Délétion 21q
- Noonan
- Costello-CFC



[www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org)

## BRAIN-TEAM

Maladies rares du système nerveux central



### Cartes de soins et d'urgence

- Maladie de Huntington
- Dystonie
- Ataxie de Friedreich
- Ataxie cérébelleuse génétique
- Paraparésie spastique
- Syndrome Gilles de la Tourette
- Hypersomnie idiopathique
- Narcolepsie
- Syndrome de Kleine-Levin
- NBIA
- NMOSD
- Sclérose en plaques de l'enfant
- Démence fronto-temporale
- Aphasie primaire progressive
- Paralysie supranucléaire progressive
- Dégénérescence cortico-basale
- MOGAD
- Cavernomatose cérébrale héréditaire
- Atrophie multisystématisée



[www.brain-team.fr](http://www.brain-team.fr)

## Cardiogen

Maladies cardiaques héréditaires ou rares



### Cartes d'urgence

- Amylose cardiaque
- Cardiomyopathie Dilatée (CMD)
- Cardiomyopathie Hypertrophique (CMH)
- Cardiomyopathie ou Dysplasie ventriculaire droite arythmogène (CVDA/DVDA)
- Cardiomyopathie restrictive (CMR)
- Maladie de Fabry avec atteinte cardiaque
- Laminopathie avec atteinte cardiaque
- Maladie mitochondriale avec atteinte cardiaque
- Non compaction du ventricule gauche (NCVG)
- Syndrome de Brugada
- Syndrome du QT Court
- Syndrome du QT Long
- Tachycardie Ventriculaire Polymorphe Catécholaminergique (TVPC)
- Tétralogie de Fallot non opérée



[www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr)

## DéfiScience

Maladies rares du neurodéveloppement



### Cartes d'urgence

- Syndrome de Prader Willi
- Syndrome de Dravet
- Syndrome de Joubert

En collaboration avec AnDDI-Rares :

- Handicap Intellectuel et maladies rares du neurodéveloppement
- Syndrome X Fragile
- Syndrome D'Angelman
- Syndrome de Sturge Weber



[www.defiscience.fr](http://www.defiscience.fr)

## FAI2R

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares



### Cartes d'urgence

- Amylose AA
- Artérite à Cellules Géantes (ACG)
- Artérite de Takayasu
- Déficit en ADA2 (DADA2)
- Dermatomyosite
- Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF)
- Fièvre périodique liée à une mutation du récepteur 1 du TNF (TRAPS)
- Fièvre récurrente liée à un déficit en mévalonate kinase (MKD)
- Forme Systémique d'Arthrite Juvénile Idiopathique (AJI)
- Haploinsuffisance de A20 (HA20)
- Maladie de Behçet
- Maladie de Sjögren
- Maladie de Still (prochainement disponible)
- Polychondrite Chronique Atrophiante (PCA)
- Sclérodémie Systémique
- Syndrome des Antiphospholipides (SAPL)
- Syndrome Périodique Associé à la Cryopyrine (CAPS)
- Syndrome de Susac
- Syndrome Vexas (prochainement disponible)
- Vasculites Nécrosantes Systémiques (VNS)



[www.fai2r.org](http://www.fai2r.org)

## FAVA-Multi

Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique



### Cartes d'urgence

- Syndrome de Marfan et apparentés
- Maladie de Rendu-Osler
- Syndrome d'Ehlers-Danlos Vasculaire
- Maladie de Buerger
- Maladie de Takayasu
- Dysplasie Fibromusculaire
- Malformations artério-veineuses superficielles
- Malformations artério-veineuses cérébrales et médullaires



[www.favamulti.fr](http://www.favamulti.fr)

## FILFOIE

Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte



### Cartes d'urgence

- Thrombose de la Veine Porte (adulte)
- Thrombose de la Veine Porte (enfant)
- Maladie vasculaire portosinoïdale
- Syndrome de Budd-Chiari
- Hépatite Auto-Immune
- Atrésie des voies biliaires
- Cholestases génétiques
- Transplantation hépatique pédiatrique



[www.filfoie.com](http://www.filfoie.com)

## FILNEMUS

Maladies neuromusculaires rares



### Cartes d'urgence

- Maladies de Pompe forme adulte
- Maladies de Pompe forme enfant
- Dystrophie musculaire de Duchenne
- Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)
- Syndromes myotoniques non dystrophiques
- Dystrophie myotonique de Steinert
- Paralysie périodique hypokaliémique
- Myasthénie
- Amyotrophie spinale infantile
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth
- Hyperthermie maligne
- Dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD)
- Dystrophie musculaire de Becker
- Neuropathie amyloïde héréditaire
- Dermatomyosite
- Dystrophie Musculaire d'Emery-Dreifuss



[www.filnemus.fr](http://www.filnemus.fr)

## FILSLAN

Sclérose Latérale Amyotrophique et Maladies du Neurone Moteur



### Carte d'urgence

- Maladie du neurone moteur



[www.portail-sla.fr](http://www.portail-sla.fr)

## FIMARAD

Maladies rares en dermatologie



### Cartes d'urgence

- Dermate herpétiforme
- Epidermolyse bulleuse acquise
- IgA linéaire
- Pemphigoïde bulleuse
- Pemphigoïde de la grossesse
- Pemphigoïde des muqueuses
- Pemphigus vulgaire
- Carte d'allergie cutanée
- Ichtyoses
- Epidermolyses bulleuses héréditaires
- Sturge-Weber



[www.fimarad.org](http://www.fimarad.org)

## FIMATHO

Maladies rares abdomino-thoraciques



### Cartes d'urgence

- Atrésie de l'oesophage
- Achalasie de l'oesophage
- Hernie diaphragmatique congénitale
- POIC (Pseudo Obstruction Intestinale Chronique)
- Gastro - jéjunostomie
- Nutrition parentérale
- Pancréatite chronique héréditaire



[www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr)

## FIRENDO

Maladies rares endocriniennes



### Cartes d'urgence

- Insuffisance surrénale, adultes
- Insuffisance surrénale, pédiatrie
- Diabète insipide central
- Syndrome de Silver-Russell



[www.firendo.fr](http://www.firendo.fr)

## G2M

Maladies héréditaires du métabolisme



### Cartes d'urgence

- Maladies lysosomales
- Maladie de Fabry
- Maladie de Wilson
- Maladie du métabolisme du fer
- Maladie héréditaire du métabolisme
- Porphyrie ou anémie rare par anomalie du métabolisme du fer



[www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr)

## MaRIH

Maladies rares immuno-hématologiques



### Cartes d'urgence

- Cytopénies auto-immunes de l'adulte
- Cytopénies auto-immunes de l'enfant
- Angioedèmes à kinines
- Déficits immunitaires héréditaires
- Syndromes hyperéosinophiliques
- Aplasies médullaires
- Hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN)
- Purpura thrombotique thrombocytopénique
- Syndrome hémolytique et urémique atypique
- Syndrome Upshaw-Schulman (PTT congénital)
- Mastocytoses adultes
- Mastocytose pédiatrique
- Neutropénies chroniques



[www.marih.fr](http://www.marih.fr)

## MCGRE

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse



### Cartes d'urgence

- Drépanocytose
- Déficit en glucose-6 phosphate déshydrogénase
- Thalassémie



[www.filiere-mcgre.fr](http://www.filiere-mcgre.fr)

## MHEMO

Maladies hémorragiques constitutionnelles



### Cartes d'urgence

- Hémophilie
- Déficit Hémorragique constitutionnel en facteur de la coagulation
- Maladie de Willebrand
- Pathologie plaquettaire



[www.mhemo.fr](http://www.mhemo.fr)

## NeuroSphinx

Maladies pelviennes et médullaires rares



### Cartes d'urgence

- Exstrophie Vésicale
- Syndrome de Currarino
- Malformation ano-rectale
- Maladie de Hirschsprung
- Malformation de Chiari et/ou syringomyélie
- Malformation vertébrale et/ou de la moelle
- Patient porteur de stomie urinaire



[www.neurosphinx.fr](http://www.neurosphinx.fr)

PLUS D'INFORMATIONS  
[www.filièresmaladiesrares.fr](http://www.filièresmaladiesrares.fr)



## ORKID

Maladies rénales rares



### Cartes d'urgence

- Diabète insipide néphrogénique congénital
- Syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant
- Syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte
- Transplantation rénale
- Syndrome de Bartter
- Glomérulonéphrite extra membraneuse
- Syndrome de Gitelman
- Maladie rénale chronique
- Hypocalcémie
- Cystinose
- Acidose tubulaire distale
- Pseudohypoaldostéronisme de type 1



[www.filiereorkid.com](http://www.filiereorkid.com)

## OSCAR

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



### Cartes d'urgence

- Achondroplasie
  - Ostéogénèse imparfaite
  - Fibrodysplasie Ossifiante Progressive
  - Dysplasie Fibreuse
  - Maladie de Morquio
  - Hypoparathyroïdie
  - Hyposphosphatémie liée à l'X
  - Maladies des exostoses multiples
  - Pseudoachondroplasie
  - Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires
- En collaboration avec TeteCou :
- Syndrome de Klippel-Feil



[www.filiere-oscar.fr](http://www.filiere-oscar.fr)

## RESPIFIL

Maladies respiratoires rares



### Cartes d'urgence

- Déficit en alpha-1 antitrypsine - DAAT
- Dyskinésie ciliaire primitive (bilingue) - DCP
- Fibrose pulmonaire idiopathique - FPI
- Hypertension pulmonaire - HTP
- Lymphangioléiomyomatose - LAM
- Syndrome d'Ondine



[www.respifil.fr](http://www.respifil.fr)

## SENSGENE

Maladies rares sensorielles



### Carte d'urgence

- Carte générique pour atteintes sensorielles



[www.sensgene.com](http://www.sensgene.com)

## TETECO

Malformations de la tête, du cou et des dents



### Cartes d'urgence

- Papillomatose respiratoire récurrente
  - Patient trachéotomisé
  - Séquence de Pierre Robin
  - Malformation de la tête et du cou avec risque d'intubation difficile
  - Autres situations (carte vierge)
- En collaboration avec Oscar :
- Syndrome de Klippel-Feil



[www.tete-cou.fr](http://www.tete-cou.fr)