

filères de santé



maladies rares

Annuaire des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins - PNDS

RECOMMANDATIONS DE
SUIVI DES MALADIES RARES

Les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

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

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

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



Le contenu d'un PNDS

Le texte :

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

La synthèse :

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

L'argumentaire scientifique :

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

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

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



Sommaire

Protocoles nationaux de diagnostic et de soins par ordre alphabétique 02

Achondroplasie	13
Acidémie Isovalérique.....	13
Acidurie glutarique type 1	13
Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie Propionique	13
Acromégalie	13
Actualisation syndrome de Costello	13
Adrénoleucodystrophie	13
Affections liées ou associées à CFTR.....	13
Agénésie transversale de l'avant-bras	13
Agénésies dentaires multiples : oligodontie et anodontie	13
Aggrecanopathies	14
Albinisme	14
Alpha-mannosidose	14
Amélogenèses imparfaites	14
Amylose AA	14
Amylose AL.....	14
Amylose cardiaque.....	14
Amyotrophie bulbo-spinale liée à l’X ou maladie de Kennedy	14
Amyotrophie spinale infantile.....	14
Anémie Hémolytique Auto-Immune de l’adulte	14
Anémie Hémolytique Auto-Immune de l’enfant et de l’adolescent.....	15
Angioœdèmes Héritaires : diagnostic et prise en charge de l’adulte et de l’enfant.....	15
Aniridie.....	15
Anomalies du développement liées aux variants de CDH1	15
Anorexie Mentale à début Précoce (AMP).....	15
Aphasies primaires progressives	15
Aplasia majeure d’oreille	15
Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles.....	15
Aplasies Utero-Vaginales-Syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser.....	15
Artérite à Cellules Géantes (Horton)	15
Artérite de Takayasu	16
ALD hors liste- Arthrite juvénile idiopathique	16
Arthrites Juvéniles Idiopathiques	16
Arthrogryposes multiples congénitales.....	16
ASMD : Maladie de Niemann-Pick de types A, B et A/B	16
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique (hors mucoviscidose).....	16
Ataxie de Friedreich	16
Atrésie de l’œsophage	16
Atrésie des voies biliaires.....	16
Atrophie Multisystématisée (AMS).....	16

Atrophie Optique Dominante OPA1	17
Atteintes hépatiques au cours de la maladie de Rendu-Osler	17
Atteinte pulmonaire associée à un déficit en alpha1-antitrypsine (DAAT).....	17
Bronchectasie de l'enfant, diagnostic et prise en charge (hors mucoviscidose et dyskinésies ciliaires primitives)	17
CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leucoencephalopathy)	17
Calpainopathies Héritaires ou Dystrophies musculaires des ceintures de type R1 (ex-LGMD 2A) et LGMD D4	17
Cardiomyopathie hypertrophique (CMH)	17
Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène	17
Cardiopathies congénitales complexes : tétralogie de Fallot, atrésie pulmonaire à septum ouvert ou agénésie des valves pulmonaires avec communication interventriculaire.....	17
Cardiopathies congénitales complexes : Transposition simple des gros vaisseaux.....	17
ALD- Cardiopathies congénitales complexes: Truncus arteriosus.....	18
Cavernome porte ou thrombose-porte chronique	18
CDKL5 Deficiency Disorder- Encéphalopathie Epileptique liée à CDKL5	18
Céroïde-lipofuscinoses neuronales	18
Cholangite Biliaire Primitive.....	18
Cholangite Sclérosante Primitive.....	18
Chondrodysplasies ponctuelles : déficit de la biosynthèse du cholestérol et déficit en arylsulfatase E... 18	18
Colobomes oculaires.....	18
Complexe de Carney.....	18
Comportements défis dans les troubles du neurodéveloppement	18
Cryoglobulinémies	19
Cystinose	19
Cystinurie	19
Déficit congénital en sucrase-isomaltase (DCSI)	19
Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase) ou FAVISME	19
Déficit en MCAD et autres déficits de la β -oxydation mitochondriale des acides gras.....	19
Déficit en mévalonate kinase (MKD)	19
Déficit hypophysaire congénital	19
Déficits de synthèse des acides biliaires primaires	19
Déficit en transporteur de glucose GLUT1	19
Déficits du cycle de l'urée.....	20
Déficits immunitaires héréditaires	20
Déficits rares en protéines de la coagulation	20
Déformations précoces du rachis.....	20
Dégénérescence frontotemporale – variante comportementale.....	20
Délétion 1p36	20
Délétion 10q26	20
Délétion 22q11	20
Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte.....	20
Diabète monogéniques de type MODY	20

DRESS de l'adulte et de l'enfant.....	21
Dyskinésies ciliaires primitives.....	21
Dysplasie broncho-pulmonaire.....	21
Dysplasie Ectodermique Anhidrotique.....	21
Dysplasie et syndrome de McCune-Albright.....	21
ALD hors liste-Dysplasie fibromusculaire symptomatique chez l'adulte.....	21
Dysplasies géloéophysiques et dysplasies acromicriques.....	21
Dysraphisme spinal (Spina Bifida).....	21
Dystrophie musculaire de Becker.....	21
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	21
Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale.....	22
Dystrophie musculaire oculopharyngée.....	22
Dystrophie Myotonique de type 1 «Maladie de Steinert».....	22
Embryo-Foetopathie au Valproate.....	22
Encéphalites à anticorps anti-NMDAR.....	22
Encéphalopathie Mitochondriale Neuro-Gastro-Intestinale (MNGIE).....	22
Encéphalopathie Épileptique avec Pointe Ondes Continues du Sommeil (EEPOCS) (y compris syndrome de Landau-Kleffner).....	22
Épidermolyses bulleuses acquises.....	22
Épidermolyses bulleuses héréditaires.....	22
Épilepsie myoclonique du nourrisson.....	22
Épilepsies néonatales.....	23
Épilepsies vitamino-sensibles.....	23
Fentes labiales et/ou palatines.....	23
Fibrodysplasie ossifiante progressive.....	23
Fibrose pulmonaire idiopathique.....	23
Fibroses pulmonaires génétiques de l'adulte.....	23
Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF).....	23
Fistules porto-systémiques congénitales.....	23
Fragilités osseuses secondaires de l'enfant.....	23
Gangliosidoses à GM2.....	23
Générique obésités de causes rares.....	24
Générique Polyhandicap.....	24
Génétique de la Sclérose Latérale Amyotrophique.....	24
Glomérulonéphrite Extra-Membraneuse-GEM.....	24
Glycogénose de type I.....	24
Glycogénose de Type III (GSD III pour Glycogen Storage Disease Type III).....	24
Glycogénose de Type V, Maladie de Mc Ardle.....	24
Greffe de cellules souches hématopoïétiques dans les maladies auto-immunes.....	24
Hémophilie.....	24
Hémophilie A acquise.....	24
Hépatite auto-immune (HAI).....	25
Hernie de Coupole Diaphragmatique.....	25
Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans).....	25

Holoprosencephalie (HPE) & formes apparentées	25
Homocystinurie par déficit en cytathionine-bêta-synthase (CBS)	25
Hyperéosinophilies et Syndromes Hyperéosinophiliques	25
Hypercalcémie infantile idiopathique (HII).....	25
Hypercholestérolémie Familiale Homozygote (HFHo).....	25
Hyperinsulinisme congénital	25
Hyperplasie congénitale des surrénales.....	25
Hyperoxalurie.....	26
Hypertension artérielle pulmonaire	26
ALD-Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP).....	26
Hypocholestérolémies génétiques intestinales.....	26
Hypoparathyroïdie	26
Hypophosphatasie	26
Hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé (dont hypophosphatémies liées à l'x).....	26
Ichthyoses héréditaires.....	26
Incontinentia Pigmenti.....	26
Insensibilités aux androgènes.....	26
Insuffisance respiratoire des enfants avec maladie respiratoire rare.....	27
Insuffisances ovariennes prématurées ou primitives (IOP)	27
Interféronopathies	27
iPPSD, les pathologies de l'inactivation de la signalisation PTH/PTHrP.....	27
Kératocône.....	27
La kératoconjonctivite vernale KCV	27
Laminopathies avec présentation cardiaque	27
Les Kystes de Tarlov : prise en charge diagnostique et thérapeutique. Place du traitement micro-chirurgical	27
Leucinose	27
Lipodystrophies généralisées congénitales.....	27
Lithiase urinaire de l'enfant	28
Lupus Systémique	28
Lupus Systémique de l'adulte et de l'enfant.....	28
Lymphangiectasies intestinales primitives (maladie de Waldmann)	28
Lymphangioliéiomyomatose.....	28
Lymphœdème primaire	28
Maculopathies génétiques	28
Maladie associée aux IgG4- Pathologies infiltratives et fibrosantes associées aux IgG4	28
Maladie de Behçet	28
Maladie de Castleman	28
Maladie de Coats	29
Maladie de Fabry	29
Maladie de Gaucher	29
Maladie liée à HNF-1 β	29
Maladie de Huntington.....	29
Maladie de Kawasaki	29

Maladie et syndrome de Moyamoya de l'enfant et de l'adulte	29
Maladie de Menkes et autres maladies du métabolisme du cuivre, hors maladie de Wilson	29
Maladie de Niemann Pick de type C.....	29
Maladie de Pompe.....	29
Maladie Rénale Chronique de l'enfant	30
Maladie de Rendu-Osler	30
Maladie de Still de l'adulte	30
Maladie de Shwachman Diamond.....	30
Maladie vasculaire porto-sinusoïdale.....	30
Maladie de Willebrand	30
Maladie de Willebrand type 3	30
Maladie de Wilson	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermate herpétiforme	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Dermatose à IgA linéaire	30
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde de la grossesse.....	31
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde bulleuse	31
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoïde cicatricielle (PC)	31
Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigus.....	31
Maladies des exostoses multiples	31
Maladies héréditaires du métabolisme du surfactant	31
Maladies mitochondriales apparentées au MELAS.....	31
Maladies du spectre de la neuromyélite optique (NMO).....	31
Malformations ano-rectales isolées- Diagnostic et prise en charge de la naissance à l'âge de 6 ans	31
Malformations artério-veineuses superficielles.....	31
Malformation de Chiari.....	32
Malformations lymphatiques kystiques (MLK).....	32
Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant	32
Mastocytoses avancées de l'adulte	32
Mastocytoses non-avancées chez l'adulte	32
Microcéphalies Primitives ASPM, WDR62 et CDK5RAP2	32
Microdélétion 2q37	32
Microphtalmie- Anophtalmie	32
Microsomies craniofaciales	32
Monosomie 5p.....	32
MPI-CDG Défaut de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase..	33
Mucopolysaccharidose MPS.....	33
ALD- Mucopolysaccharidose de type I	33
Mucoviscidose	33
Myasthénie autoimmune	33
Myopathies reliées au collagène VI.....	33
Myosite à inclusions sporadique	33
Naevus congénital.....	33
Narcolepsie de type 1 et 2.....	33
Nécrolyse épidermique chez l'enfant	33

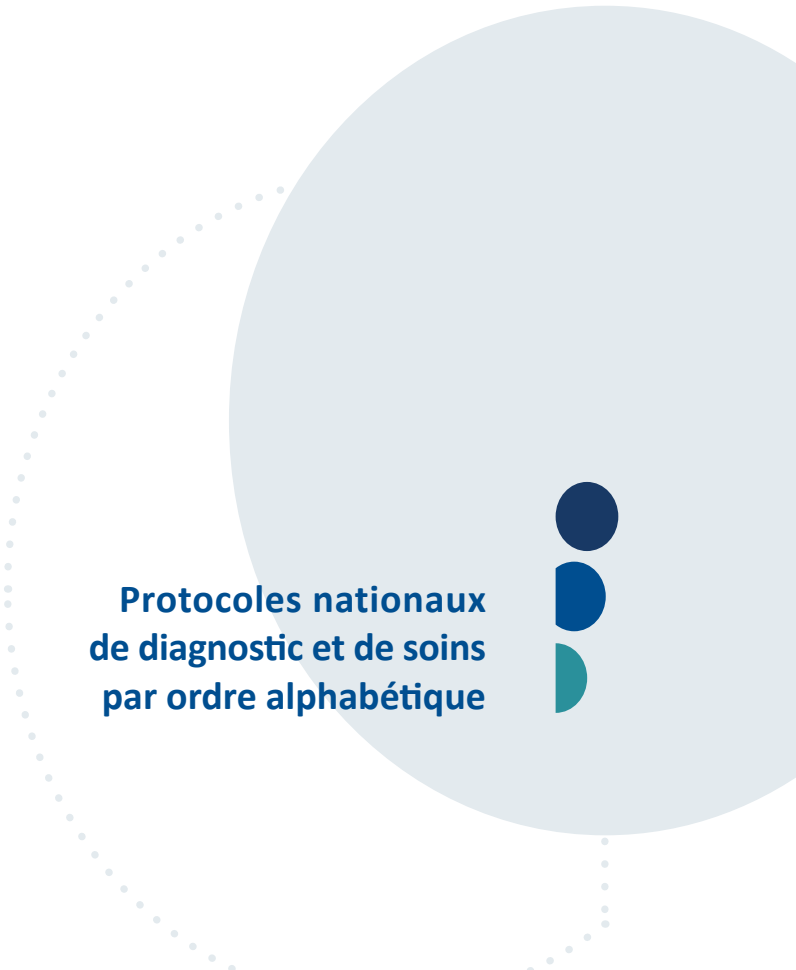
Neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA).....	34
Neurofibromatose 1	34
Neurofibromatose de type 2	34
Neuropathie amyloïde familiale	34
Neuropathie amyloïde héréditaire à transthyrétine (NAH-TTR).....	34
Neuropathies héréditaires sensitivomotrice de Charcot-Marie-Tooth.....	34
Neuropathies optiques héréditaires.....	34
Neutropénies Chroniques.....	34
Non-compaction du ventricule gauche (NCVG).....	34
Œsophagite à éosinophiles chez l'enfant	34
Ostéite Chronique Multifocale Récurrente	35
Ostéogenèse imparfaite	35
Pancréatite Chronique Héréditaire.....	35
Papillomatose respiratoire récurrente	35
Paralysie Supranucléaire Progressive et Syndrome Corticobasal	35
Paraparésies spastiques héréditaires pures	35
Péricardites Récidivantes.....	35
PFAPA : Fièvre périodique-stomatite- pharyngite - adénopathie	35
Phénylcétonurie.....	35
Phéochromocytomes et Paragangliomes.....	35
Pneumopathie d'hypersensibilité de l'enfant.....	36
Pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant	36
Polyadénomatoses mammaire.....	36
Polychondrite Chronique Atrophiant	36
Polykystose rénale autosomique récessive	36
Polyradiculoneuropathie Inflammatoire Démyélinisante Chronique (PIDC).....	36
Prise en charge d'une mort subite du sujet jeune	36
Prise en charge de la grossesse chez les patientes avec une cardiopathie congénitale complexe ..	36
Prise en charge de la main bote radiale	36
Prise en charge de la rétinopathie du prématuré.....	36
Prise en charge des dysraphismes en période périnatale	37
Prise en charge des lipomes du filum terminal.....	37
Prise en charge des patients atteints des valves de l'urètre postérieur, du fœtus à l'adolescence.....	37
Prise en charge des patients ayant un canal atrioventriculaire	37
Prise en charge des patients ayant une cardiopathie univentriculaire.....	37
Prise en charge des troubles du rythme ou de la conduction lors des cardiopathies congénitales complexes, chez l'adulte	37
Prise en charge en médecine physique et de réadaptation du patient atteint de Spina Bifida ..	37
Protéinose Alvéolaire Pulmonaire	37
Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques (POIC) chez l'enfant.....	37
Pseudoxanthome élastique (PXE)	37
Purpura thrombopénique immunologique de l'adulte	38
Purpura thrombopénique immunologique de l'enfant et de l'adolescent.....	38

Purpura thrombotique thrombocytopénique.....	38
Rachitismes rares vit D dépendants.....	38
RASopathies : syndromes de Noonan, cardio-facio-cutané et apparentés	38
Retard de Croissance Intra-Utérin sélectif (RCIUs) et grossesse monochoriale.....	38
Saignements Utérins Abondants (SUA) chez la jeune femme atteinte de maladies hémorragiques rares constitutionnelles ou acquises (MHCA).....	38
Sarcoïdose pulmonaire	38
Schizophrénie à début précoce	38
Sclérodémie Systémique	38
Sclérose en Plaques de l'enfant	39
Sclérose latérale amyotrophique.....	39
Sclérose latérale primitive	39
Sclérose Tubéreuse de Bourneville	39
Schwannomatoses non-NF2.....	39
Séquence de Pierre Robin	39
Sevrage de la nutrition entérale chez l'enfant.....	39
Spectre des maladies à anticorps anti-MOG (MOGAD)	39
Sphérocytose héréditaire et autres anémies hémolytiques par anomalie de la membrane érythrocytaire.....	39
Spina Bifida- Dysraphisme Gestion du handicap intestinal.....	39
Synaptopathie due aux variations pathogènes du gène OTOF	40
Syndrome 48,XXYY et autres tétrasomies ou pentasomies des gonosomes chez le garçon...	40
Syndrome d'Aarskog-Scott	40
Syndrome d'Aicardi	40
Syndrome de Allan Herndon-Dudley (SAHD)(MCT8 thyroid hormone transporter).....	40
Syndrome d'Alport	40
Syndrome d'Alström.....	40
Syndrome d'Angelman	40
Syndrome d'anomalies cardiaques – petite taille – hypermobilité articulaire lié aux variants du gène TAB2	40
Syndrome des Anti-Phospholipides de l'adulte et de l'enfant	40
Syndrome associé au gène SATB2 (SAS).....	41
Syndrome Axenfeld-Rieger	41
Syndrome de Bardet-Biedl.....	41
Syndrome de Bartter.....	41
Syndrome de BLOOM	41
Syndrome Borjeson Forssman Lehmann.....	41
Syndrome de Brugada	41
Syndrome de Budd-Chiari.....	41
Syndrome catatonique.....	41
Syndrome CHARGE	41
Syndrome de Coffin-Lowry	42
Syndromes de Coffin-Siris et de Nicolaidis-Baraitser (BAFopathies)	42
Syndrome de Cohen	42

Syndrome de Cornelia de Lange.....	42
Syndrome de Cogan.....	42
Syndrome de Costello.....	42
Syndrome de Cushing.....	42
Syndrome de Dravet.....	42
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte.....	42
Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent.....	42
Syndrome de duplication du gène MECP2.....	43
Syndrome de duplication 15q.....	43
Syndrome de duplication/délétion inversée du bras court du chromosome 8.....	43
Syndrome DYRK1A.....	43
Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire (SED NV).....	43
Syndromes FOXP1 et « FOXP1 plus ».....	43
Syndrome de Fraser.....	43
Syndrome Gilles de la Tourette.....	43
Syndrome de Gitelman.....	43
Syndrome du grêle court chez l'adulte.....	43
Syndrome du grêle court de l'enfant.....	44
Syndrome de Guillain-Barré.....	44
Syndrome de Holt-Oram.....	44
Syndrome d'Heimler.....	44
Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU).....	44
Syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale- Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay.....	44
Syndrome de Joubert.....	44
Syndrome KBG.....	44
Syndrome de Kleefstra.....	44
Syndrome Kleine-Levin.....	44
Syndrome de Koolen de Vries.....	45
Syndrome lipodystrophique de Dunnigan.....	45
Syndrome de Lowe.....	45
Syndrome de Marfan et apparentés.....	45
Syndrome MCAP (Megalencephaly-Capillary malformation-polymicrogyria).....	45
Syndrome MED13L.....	45
Syndrome de microduplication 7q11.....	45
Syndromes myasthéniques congénitaux.....	45
Syndrome de Mowat-Wilson.....	45
Syndrome de Myhre.....	45
Syndrome MYH9.....	46
Syndrome MYT1L.....	46
Syndrome Nail-Patella.....	46
Syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte.....	46
Syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant.....	46
Syndrome neurodéveloppemental lié à SETD5.....	46

Syndrome d'Ondine	46
Syndrome oro-facio-digital de type I	46
Syndrome de Pendred	46
Syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS)	46
Syndrome de Perrault	47
Syndrome de Phelan-McDermid	47
Syndrome de Pitt Hopkins (PTHS).....	47
Syndrome Post-Poliomyélique et effet du vieillissement chez les personnes atteintes de séquelles de Poliomyélite Antérieure Aiguë	47
Syndrome Prader Willi	47
Syndrome du QT Long	47
Syndrome de Résistance aux Hormones Thyroïdiennes par variant pathogène de THRB.....	47
Syndrome de Rett et apparentés.....	47
Syndrome de Rubinstein-Taybi	47
Syndrome de Silver-Russell.....	47
Syndrome de Sjögren.....	48
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz.....	48
Syndrome de Smith-Magenis	48
Syndrome TEA « Transient Epileptic Amnesia »	48
Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell.....	48
Syndrome de Stickler	48
Syndrome de Sturge Weber.....	48
Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires	48
Syndrome Transfuseur Transfusé	48
Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS).....	48
Syndrome de Townes Brocks.....	49
Syndrome de Turner	49
Syndrome WAGR.....	49
Syndrome de Weaver	49
Syndrome de White-Sutton	49
Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)	49
Syndrome de Williams-Beuren	49
Syndromes de Willebrand acquis	49
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	49
Syndrome de Wolfram.....	49
Syndrome de l'X Fragile	50
Syringomyélie.....	50
Syringomyélie - Les fentes intramédullaires.....	50
Tachycardies ventriculaires catécholergiques (TVC)	50
Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées	50
Thrombose porte récente non cirrhotique	50
Thrombose Veineuse Cérébrale de l'enfant	50
TRAPS (Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome ou Syndrome de fièvre récurrente lié au récepteur du facteur de nécrose tumorale.....	50

Transplantation rénale chez l'enfant.....	50
Trisomie 21.....	50
Tumeurs kystiques du pancréas (TIPMP exclues).....	51
Tyrosinémie type 1 (HT-1).....	51
Uvéites chroniques non infectieuses de l'enfant et de l'adulte	51
Vascularites associées aux ANCA.....	51
Vascularites nécrosantes systémiques	51
Vascularites primitives du système nerveux central	51
Xeroderma pigmentosum.....	51
Liste des 23 filières de santé maladies rares.....	53



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





Achondroplasie



Acidémie Isovalérique



Acidurie glutarique type 1



Aciduries organiques :
Acidémie Méthylmalonique
et Acidémie Propionique



Acromégalie



Actualisation syndrome
de Costello



Adréno-leucodystrophie



Affections liées
ou associées à CFTR



Agénésie transversale
de l'avant-bras



Agénésies dentaires
multiples : oligodontie
et anodontie

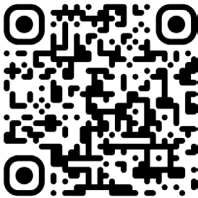




Aggreganopathies



Albinisme



Alpha-mannosidose



Amélogénèses imparfaites



Amylose AA



Amylose AL



Amylose cardiaque



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



Amyotrophie spinale infantile



Anémies hémolytiques auto-immunes de l'adulte





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



Angioedèmes 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



Arthrogyroses multiples
congénitales



ASMD : Maladie de
Niemann-Pick de
types A, B et A/B



Aspergillose broncho-
pulmonaire allergique
(hors mucoviscidose)



Ataxie de Friedreich



Atésie de l'œsophage



Atésie des voies biliaires



Atrophie Multisystématisée
(AMS)





Atrophie Optique Dominante OPA1



SENSGENE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Spécialisées



Atteintes hépatiques au cours de la maladie de Rendu-Osler



MALADIES RARES DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT
FILIERE DE SANTÉ



Atteinte pulmonaire associée à un déficit en alpha1-antitrypsine (DAAT)



FILIÈRE MALADIES RESPIRATOIRES RARES



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



FILIÈRE MALADIES RESPIRATOIRES RARES



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



Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



Calpainopathies Héritaires ou Dystrophies musculaires des ceintures de type R1 (ex-LGMD 2A) et LGMD D4



Filière Neuromusculaire



Cardiomyopathie hypertrophique (CMH)



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



Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène



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



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



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



Cardiopathies congénitales complexes : Transposition simple des gros vaisseaux



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



ALD - Cardiopathies congénitales complexes : Truncus arteriosus



Cavernome porte ou thrombose-porte chronique



CDKL5 Deficiency Disorder - Encéphalopathie Epileptique 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.



Colobomes oculaires



Complexe de Carney



Comportements défaits dans les troubles du neurodéveloppement





Cryoglobulinémies



Cystinose



Cystinurie



Déficit congénital en sucrose-isomaltase (DCSI)



Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Deshydrogenase) ou FAVISME



Déficit en MCAD et autres déficits de la β-oxydation mitochondriale des acides gras



Déficit en mévalonate kinase (MKD)



Déficit hypophysaire congénital



Déficits de synthèse des acides biliaires primaires



Déficit en transporteur de glucose GLUT1





Déficits du cycle de l'urée



Déficits immunitaires
héréditaires (DIH)



Déficits rares en protéines
de la coagulation



Déformations
précoces du rachis



Dégénérescence
frontotemporale – variante
comportementale



Délétion 1p36



Délétion 10q26



Délétion 22q11



Dermatomyosite de
l'enfant et de l'adulte



Diabète monogénique
de type MODY





**DRESS de l'adulte
et de l'enfant**



**Dyskinésies ciliaires
primitives**



**Dysplasie broncho-
pulmonaire**



**Dysplasie Ectodermique
Anhidrotique**



**Dysplasie et syndrome
de McCune-Albright**



**ALD hors liste - Dysplasie
fibromusculaire
symptomatique chez l'adulte**



**Dysplasies géloéophysiques
et dysplasies acromiocrurales**



**Dysraphisme spinal
(Spina Bifida)**



**Dystrophie musculaire
de Becker**



**Dystrophie musculaire
de Duchenne**





**Dystrophie musculaire
 Facio-Scapulo-Humérale**



**Dystrophie musculaire
 oculopharyngée**



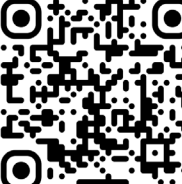
**Dystrophie Myotonique de
 type 1 «Maladie de Steinert»**



**Embryo-Foetopathie
 au Valproate**



**Encéphalites à anticorps
 anti-NMDAR**



**Encéphalopathie
 Mitochondriale Neuro-
 Gastro-Intestinale (MNGIE)**



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



**Épidermolyse
 bulleuse acquise**



**Épidermolyses bulleuses
 héréditaires**



**Épilepsie myoclonique
 du nourrisson**





Epilepsies néonatales



Épilepsies vitamino-sensibles



Fentes labiales et/ou palatines



Fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP)



Fibrose pulmonaire idiopathique



Fibroses pulmonaires génétiques de l'adulte



Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF)



Fistules porto-systémiques congénitales



Fragilités osseuses secondaires de l'enfant



Gangliosidoses à GM2





Générique obésités
de causes rares



Générique Polyhandicap



Génétique de la Sclérose
Latérale Amyotrophique



Glomérulonéphrite Extra-
Membraneuse - GEM



Glycogénose de type I



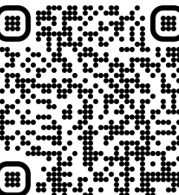
Glycogénose de Type III
(GSD III pour Glycogen
Storage Disease Type III)



Glycogénose de Type V,
Maladie de Mc Ardle



Greffe de cellules souches
hématopoïétiques dans les
maladies auto-immunes



Hémophilie



Hémophilie A acquise





Hépatite Auto-Immune (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)



Hypercholestérolémie
Familiale Homozygote
(HFHo)



Hyperinsulinisme congénital



ALD - Hyperplasie
congénitale des surrénales





Hyperoxalurie

ORkid ORPHAN
KIDNEY
DISEASES



Hypertension artérielle
pulmonaire

RespiFil FILIERE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES



ALD - Hypertension artérielle
pulmonaire (HTAP)

RespiFil FILIERE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES



Hypocholestérolémies
génétiques intestinales


FIMATHO
Filieré des maladies rares abdomino-thoraciques



Hypoparathyroïdie

OSCAR FILIERE
SANTÉ
MALADIES
RARES



Hypophosphatasie

OSCAR FILIERE
SANTÉ
MALADIES
RARES



Hypophosphatémies
héréditaires à FGF23 élevé
(dont hypophosphatémies
liées à l'x)

OSCAR FILIERE
SANTÉ
MALADIES
RARES



Ichthyoses héréditaires


fimarad
Filieré Santé Maladies Rares
Dermatologiques



Incontinentia Pigmenti


fimarad
Filieré Santé Maladies Rares
Dermatologiques



Insensibilités aux androgènes


FIRENDO



Insuffisance respiratoire
des enfants avec maladie
respiratoire rare

Respifil FILIÈRE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES



Insuffisances ovariennes
prématurées ou
primitives (IOP)

FRENDO



Interféronopathies

fai2r



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

OSCAR FILIÈRE
SANTÉ
MALADIES
RARES



Kératocône

SENSIGENE FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES
Maladies Rares Sensorielles



La kératoconjonctivite
vernale KCV

SENSIGENE FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES
Maladies Rares Sensorielles



Laminopathies avec
présentation cardiaque

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



Les Kystes de Tarlov : prise
en charge diagnostique et
thérapeutique. Place du
traitement micro-chirurgical

NeuroSphinx
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES



Leucinose

Gm Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
Filière nationale de santé



Lipodystrophies
généralisées congénitales

FRENDO



Lithiase urinaire de l'enfant

ORkid ORPHAN
KIDNEY
DISEASES



Lupus Systémique

fai2r



Lupus Systémique de
l'adulte et de l'enfant

fai2r



Lymphangiectasies
intestinales primitives
(maladie de Waldmann)

FILIERE MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES
FAVA-MULTI



Lymphangioléiomyomatose

RespiFil FILIERE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES



Lymphoedème primaire

FILIERE MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES
FAVA-MULTI



Maculopathies génétiques

SENSGENE FILIERE
DE SANTE
MALADIES
RARES
Maladies Rares Sensorielles



Maladie associée aux
IgG4 - Pathologies
infiltratives et fibrosantes
associées aux IgG4

fai2r



Maladie de Behçet

fai2r



Maladie de Castleman

MaRIH



Maladie de Coats

SENSGENE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Maladie de Fabry

cardiogen Fédération de santé maladies cardiaques héréditaires du sang www.cardiogen.fr
Gm Maladies rares Héritaires du Métabolisme
SENSGENE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Maladie de Gaucher

Gm Maladies rares Héritaires du Métabolisme
Filière nationale de santé



Maladie liée à HNF-1β

ORKID FILIÈRE ORPHAN KIDNEY DISEASES



Maladie de Huntington

BRAIN-TEAM Filière Nationale de Santé Maladies rares du système nerveux central



Maladie de Kawasaki

fai2r



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

BRAIN-TEAM Filière Nationale de Santé Maladies rares du système nerveux central



Maladie de Menkes et autres maladies du métabolisme du cuivre, hors maladie de Wilson

Gm Maladies rares Héritaires du Métabolisme
Filière nationale de santé



Maladie de Niemann Pick de type C

Gm Maladies rares Héritaires du Métabolisme
Filière nationale de santé



Maladie de Pompe

Gm Maladies rares Héritaires du Métabolisme
Filière nationale de santé
Filnemus Filière Neurosciences



Maladie Rénale
Chronique de l'enfant



Maladie de Rendu-Osler



Maladie de Still de l'adulte



Maladie de Shwachman
Diamond



Maladie vasculaire
porto-sinusoïdale



Maladie de Willebrand



Maladie de
Willebrand type 3



Maladie de Wilson



Maladies bulleuses auto-
immunes : Dermite
herpétiforme



Maladies bulleuses auto-
immunes : Dermatose
à IgA linéaire





Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoi de la grossesse



Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoi de bulleuse



Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphigoi cicatriciel (PC)



Maladies bulleuses auto-immunes : Pemphig



Maladies des exostoses multiples



Maladies héréditaires du métabolisme du surfactant



Maladies mitochondriales apparentées au MELAS



Maladies du spectre de la neuromyérite optique (NMO)



Malformations ano-rectales isolées - Diagnostic et prise en charge de la naissance à l'âge de 6 ans



Malformations artérioveineuses superficielles





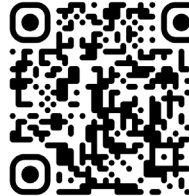
Malformation de Chiari



Malformations lymphatiques kystiques (MLK)



Malformations pulmonaires congénitales de l'enfant



Mastocytoses avancées de l'adulte



Mastocytoses non-avancées chez l'adulte



Microcéphalies Primitives ASPM, WDR62 et CDK5RAP2



Microdélétion 2q37



Microphthalmie - Anophthalmie



Microsomies craniofaciales



Monosomie 5p





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



Mucopolysaccharidose MPS



ALD - Mucopolysaccharidose de type I



Mucoviscidose



Myasthénie autoimmune



Myopathies liées au collagène VI



Myosite à inclusions sporadique



Naevus congénital



Narcolepsie de type 1 et 2



Nécrolyse épidermique 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 transthyrétine (NAH-TTR)



Neuropathies héréditaires sensitivomotrice de Charcot-Marie-Tooth



Neuropathies optiques héréditaires



Neutropénies Chroniques



Non-compaction du ventricule gauche (NCVG)



Cœsophagite à éosinophiles chez l'enfant





**Ostéite Chronique
Multifocale Récurrente**



Ostéogénèse imparfaite



**Pancréatite Chronique
Héritaire**



**Papillomatose
respiratoire récurrente**



**Paralysie Supranucléaire
Progressive et Syndrome
Corticobasal**



**Paraparésies spastiques
héréditaires pures**



Péricardites Récurrentes



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



Phénylcétonurie



**Phéochromocytomes
et Paragangliomes**





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

RespiFil FILIÈRE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES



**Pneumopathies interstitielles
diffuses de l'enfant**

RespiFil FILIÈRE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES



Polyadénomatoses mammaire

FIRENDO



**Polychondrite Chronique
Atrophiant**

fai2r



**Polykystose rénale
autosomique récessive**

ORKiD FILIÈRE
ORPHAN
KIDNEY
DISEASES



**Polyradiculoneuropathie
Inflammatoire
Démyélinisante
Chronique (PIDC)**

Filnemus
Filière NeuroMusculaire



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

cardiogen
Filière nationale de soins
maladies cardiaques héréditaires ou rares
www.filierecardiogen.fr



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

cardiogen
Filière nationale de soins
maladies cardiaques héréditaires ou rares
www.filierecardiogen.fr



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

AnDDI-Rares



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

SENSGENE FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES
Maladies Rares Sensorielles



Prise en charge des
dysraphismes en
période périnatale



Prise en charge des lipomes
du filum terminal



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



Prise en charge des
patients ayant un canal
atrioventriculaire



Prise en charge des patients
ayant une cardiopathie
univentriculaire



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



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



Protéinose Alvéolaire
Pulmonaire



Pseudo Obstructions
Intestinales Chroniques
(POIC) chez l'enfant



Pseudoxanthome
élastique (PXE)





Purpura thrombopénique
 immunologique de l'adulte



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



Purpura thrombotique
 thrombocytopénique



Rachitisme rares vit
 D dépendants



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



Retard de Croissance Intra-
 Utérin sélectif (RCIU) et
 grossesse monochoriale



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



Sarcôidose pulmonaire



Schizophrénie à
 début précoce



Sclérodémie Systémique





Sclérose en plaques de l'enfant



Sclérose latérale amyotrophique



Sclérose Latérale Primitive



Sclérose Tubéreuse de Bourneville



Schwannomatoses non-NF2



Séquence de Pierre Robin



Sevrage de la nutrition entérale chez l'enfant



Spectre des maladies à anticorps anti-MOG (MOGAD)



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



Spina Bifida - Dysraphisme Gestion du handicap intestinal





Synaptopathie due aux variations pathogènes du gène OTOF

SENSGENE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



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

AnDDI-Rares **DéfiScience**
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



Syndrome d'Aarskog-Scott

AnDDI-Rares
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



Syndrome d'Aicardi

DéfiScience FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ
SENSGENE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



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

DéfiScience FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ
BRAIN-TEAM Filière Nationale de Santé Maladies rares du système nerveux central



Syndrome d'Alport

ORkid ORPHAN KIDNEY DISEASES



Syndrome d'Alström

SENSGENE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome d'Angelman

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



Syndrome d'anomalies cardiaques – petite taille – hypermobilité articulaire lié aux variants du gène TAB2

AnDDI-Rares
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



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

fai2r



Syndrome associé au gène SATB2 (SAS)



Syndrome d'Axenfeld-Rieger



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





Syndrome de Coffin-Lowry



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



Syndrome de Cohen



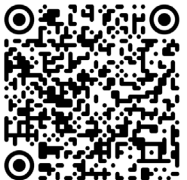
Syndrome de Cornelia de Lange



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 FOXG1 et
« FOXG1 plus »



Syndrome de Fraser



Syndrome Gilles
de la Tourette



Syndrome de Gitelman



Syndrome du grêle
court chez l'adulte





Syndrome du grêle court de l'enfant



Syndrome de Guillain-Barré



Syndrome de Holt-Oram



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 Kleine-Levin





Syndrome de Koolen de Vries

Syndrome lipodystrophique
de Dunnigan

Syndrome de Lowe

Syndrome de Marfan
et apparentésSyndrome MCAP
(Megalencephaly-
Capillary malformation-
polymicrogyria)

Syndrome MED13L

Syndrome de
microduplication 7q11Syndromes myasthéniques
congénitaux

Syndrome de Mowat-Wilson



Syndrome de Myhre





Syndrome MYH9

MHEMO



Syndrome MYT1L



Syndrome Nail-Patella



Syndrome néphrotique
idiopathique de l'adulte

ORkid ORPHAN
KIDNEY
DISEASES



Syndrome néphrotique
idiopathique de l'enfant

ORkid ORPHAN
KIDNEY
DISEASES



Syndrome
neurodéveloppemental
lié à SETD5



Syndrome d'Ondine

RespiFil FILIÈRE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES



Syndrome oro-facio-
digital de type I



Syndrome de Pendred



Syndromes périodiques
associés à la
cryopyrine (CAPS)

fai2r



Syndrome de Perrault

SENSGENE | FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES
Maladies Rares Sensorielles



Syndrome de Phelan-McDermid



Syndrome de Pitt Hopkins (PHS)



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 THRB



Syndrome de Rett et apparentés



Syndrome de Rubinstein-Taybi



Syndrome de Silver-Russell





Syndrome de Sjögren



Syndrome de Smith-Lemli-Opitz



Syndrome de Smith-Magenis



Syndrome TEA « Transient Epileptic Amnesia »



Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell



Syndrome de Stickler



Syndrome de Sturge Weber



Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires



Syndrome Transfuseur Transfusé



Syndrome Trichorhinophalangien (TRPS)





Syndrome de Townes Brocks

SENSGENE
Maladies Rares Sensorielles

FILIERE
DE SANTE
MALADIES
RARES



Syndrome de Turner



Syndrome WAGR

SENSGENE
Maladies Rares Sensorielles

FILIERE
DE SANTE
MALADIES
RARES



Syndrome de Weaver



Syndrome de White-Sutton



Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)



Syndrome de Williams-Beuren



Syndromes de Willebrand acquis



Syndrome de Wolf-Hirschhorn



Syndrome de Wolfram



SENSGENE
Maladies Rares Sensorielles

FILIERE
DE SANTE
MALADIES
RARES



Syndrome de l'X Fragile



Syringomyélie



Syringomyélie - Les fentes intramédullaires



Tachycardies ventriculaires catécholergiques (TVC)



Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées



Thrombose porte récente non cirrhotique



Thrombose Veineuse Cérébrale de l'enfant



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



Transplantation rénale chez l'enfant



Trisomie 21





Tumeurs kystiques du
pancréas (TIPMP exclues)



Tyrosinémie type 1 (HT-1)



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



Vascularités associées
aux ANCA



Vascularités nécrosantes
systémiques



Vascularités Primitives du
Système Nerveux Central



Xeroderma pigmentosum



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

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

Version Mai 2026

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 rares du foie de l'adulte et de l'enfant

FILFOIE - www.filfoie.com - contact.filfoie@aphp.fr

Maladies neuromusculaires

FILNEMUS - www.filnemus.fr - FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr

Sclérose latérale amyotrophique & autres maladies du neurone moteur

FILSLAN - www.portail-sla.fr - filslan@chu-nice.fr

Maladies rares en dermatologie

FIMARAD - www.fimarad.fr - contact@fimarad.org

Maladies rares abdomino-thoraciques

FIMATHO - www.fimatho.fr - fimatho@chu-lille.fr

Maladies rares endocriniennes

FIRENDO - www.firendo.fr - contact@firendo.fr

Maladies héréditaires du métabolisme

G2M - www.filiere-g2m.fr - contact@filiere-g2m.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 hémorragiques constitutionnelles
MHEMO - www.mhemo.fr - ghe.mhemo@chu-lyon.fr

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR
Muco/CFTR - www.muco-cftr.fr - contact@muco-cftr.fr

Malformations pelviennes et médullaires rares
NeuroSphinx - www.neurosphinx.fr - contact@neurosphinx.fr

Maladies rénales rares
ORKiD - www.filiereorkid.com - contact@filiereorkid.com

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage
OSCAR - www.filiere-oscar.fr - contact@filiere-oscar.fr

Maladies respiratoires rares
RespiFil - www.respifil.fr - respifil.france@aphp.fr

Maladies rares sensorielles
SENSGENE - www.sensgene.com - contact@sensgene.com

Maladies rares de la tête, du cou et des dents
TETECOUCO - www.tete-cou.fr - contact.tetecou@aphp.fr

filières de santé



maladies rares

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

Version mai 2026