

filères de santé



maladies rares

orphanet

# Annuaire des fiches Orphanet Urgences

RECOMMANDATIONS DE SOINS  
EN URGENCE MALADIES RARES



## Les fiches Orphanet Urgences

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

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

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

Orphanet Urgences est un projet du Plan national maladies rares.

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

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

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

**Toutes les fiches Orphanet urgence sont téléchargeables sur [www.orpha.net](http://www.orpha.net)**

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

Orphanet urgences





## Sommaire

### Fiches Orphanet urgence par ordre alphabétique ..... 10

Aplasie médullaire (2022) .....	11
Amylose AL (2015) .....	11
Andersen - Syndrome de paralysie périodique sensible au potassium-dysrythmie cardiaque (2017) .....	11
Anémie de Fanconi (2015) .....	11
Anémie hémolytique auto-immunes- AHAI (2015) .....	11
Angio-oedème bradykinique (2021) .....	11
Angio-ostéo-hypertrophiques, syndrome/ Syndrome de Klippel-Trénaunay-Weber (2017) .....	11
Antiphospholipides, syndrome des / syndrome catastrophique des antiphospholipides (2017) .....	11
Artérite à cellules géantes- Maladie de Horton (2018) .....	11
Artérite de Takayasu (2019) .....	11
Arthrite idiopathique juvénile systémique- Maladie de Still (2015) .....	12
Ataxie Telangiectasie (2015) .....	12
Atrésie de l'œsophage (2019) .....	12
Behçet, maladie de (2020) .....	12
Blackfan-Diamond, anémie de (2022) .....	12
Brugada, syndrome de (2021) .....	12
CADASIL, Artériopathie cérébrale autosomique à l'origine d'infarctus sous corticaux et d'une leucoencéphalopathie (2022) .....	12
Cardiomyopathie hypertrophique (2018) .....	12
Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène- CVDA (2019) .....	12
Clarkson- Syndrome de fuite capillaire systémique (2013) .....	12
Crigler-Najjar, syndrome de (2022) .....	13
Cystite interstitielle- Syndrome douloureux vésical (2022) .....	13
Déficit en alpha1-antitrypsine (2021) .....	13
Déficits du cycle de l'urée (2023) .....	13
Déficit immunitaire commun variable (2020) .....	13
Dermatomyosite (2015) .....	13
Diabète insipide d'origine centrale (2017) .....	13
Diabète insipide néphrogénique- DIN (2017) .....	13
Dravet, syndrome de (2021) .....	13
Drépanocytose (2021) .....	13
Dystrophie musculaire de Duchenne (2020) .....	14
Dysplasie fibreuse des os (2015) .....	14
Ehlers-Danlos vasculaire-type IV (2017) .....	14
Épidermolyse bulleuse héréditaire (2012) .....	14
Épilepsie avec pointes-ondes continues du sommeil- EPOCS (2012) .....	14
Épilepsies myocloniques progressives (2012) .....	14
Fabry, maladie de (2011) .....	14
Fibrodysplasie ossifiante progressive (2018) .....	14

Fibrose pulmonaire idiopathique (2019) .....	14
Fièvre méditerranéenne familiale (2017) .....	14
Gangliosidoses à GM2 (2013).....	15
Gaucher type 1, maladie de (2023).....	15
Gaucher type 3, maladie de (2020).....	15
Gougerot-Sjögren primitif, Syndrome de (2022) .....	15
Hémiplégie alternante de l'enfance (2017).....	15
Hémoglobinurie paroxystique nocturne- HPN (2016) .....	15
Hémophilie (2022) .....	15
Hernie de coupole diaphragmatique (2020).....	15
Histiocytose (2020) .....	15
Homocystinurie classique (2007) .....	15
Huntington, maladie de (2017) .....	16
Hypertension artérielle pulmonaire (2020).....	16
Hyperthermie maligne d'effort (2017) .....	16
Hyperthermie maligne de l'anesthésie (2017).....	16
Hypoparathyroïdie isolée familiale (2016) .....	16
Hypophosphatasie (2021).....	16
Ichtyose héréditaire (2018).....	16
Insuffisance surrénale aiguë- ISA (2019).....	16
Kawasaki, maladie de (2021) .....	16
Lafora, maladie de (2013).....	16
Landau-Kleffner, syndrome de (2012).....	17
Lennox-Gastaut, syndrome de (2020).....	17
Leucinose- Maladie des urines sirop d'érable (2020).....	17
Lyell, syndrome de (2019).....	17
Lymphangioliéomyomatose-LAM (2022).....	17
Malformation artérioveineuse cérébrale (2018).....	17
Malformations artérioveineuses médullaires (2018) .....	17
Marfan, syndrome de (2017).....	17
Mastocytose (2020) .....	17
MCAD, déficit en (2021).....	17
McCune-Albright, syndrome de (2016).....	18
Microangiopathie thrombotique (2021).....	18
Migraine hémiplégique- MH (2010) .....	18
Moyamoya, maladie de (2013).....	18
Mucoviscidose (2018).....	18
Myasthénie auto-immune (2018) .....	18
Narcolepsie de type 1 (2022).....	18
Nécrolyse épidermique (2019).....	18
Neurofibromatose type 1 (2019).....	18
Neutropénie constitutionnelle sévère (2009).....	18
Ostéogenèse imparfaite-OI (2018).....	19
Pancréatite chronique héréditaire (2019).....	19

Paralysie périodique hypokaliémique (2022).....19

Pemphigoïde bulleuse (2022).....19

Phénylcétonurie (2014) .....19

Phéochromocytomes et paragangliomes fonctionnels (2023) .....19

Polychondrite atrophiante (2019) .....19

Polyendocrinopathie auto-immune de type 1 /APECED (2022) .....19

Porphyries cutanées tardives (2016).....19

Porphyries hépatiques aiguës (2016).....19

Prader-Willi, syndrome de (2012).....20

Pseudo-obstruction intestinale chronique- POIC (2019) .....20

Purpura thrombopénique immunologique (2015).....20

QT long familial, syndrome du (2015) .....20

Rett, syndrome de (2020) .....20

Sandhoff, maladie de (2013).....20

Sarcoidose- BBS (2020) .....20

Sclérodémie systémique (2017).....20

Sclérose latérale amyotrophique (2016).....20

Sclérose tubéreuse de Bourneville (2018).....20

Smith-Magenis, syndrome de (2011).....21

Steinert, dystrophie myotonique de (2010).....21

Stevens-Johnson, syndrome de (2019).....21

Sturge-Weber, syndrome de (2021) .....21

Syndromes hyperéosinophiliques (2018).....21

Syndrome malin des neuroleptiques (2017).....21

Syndrome périodique associé à la cryopyrine- CAPS (2018) .....21

Syndrome sérotoninergique (2018) .....21

Syndrome des spasmes infantiles- Syndrome de West (2020).....21

Syndrome de Susac (2020) .....21

Tachycardie ventriculaire catécholergique (2017).....22

Tay-Sachs, maladie de (2013) .....22

Télangiectasie hémorragique héréditaire- HHT- Maladie de Rendu-Osler (2021).....22

Thalassémie (2014) .....22

Thrombasthénie de Glanzmann (2022) .....22

Unverricht-Lundborg, maladie de (2013).....22

Vascularites ANCA- Vascularites nécrosantes systémiques- PAN (2021).....22

Vascularite cryoglobulinémique (2023) .....22

Willebrand, maladie de von (2019) .....22

X fragile, syndrome de (2021).....22

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





**Fiches Orphanet Urgences  
par ordre alphabétique**





Aplasia médullaire (2022)



Amylose AL (2015)



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



Anémie de Fanconi (2015)



Anémie hémolytique auto-immunes - AHAI (2015)



Angio-oedème bradykinique (2021)



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



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



Artérite à cellules géantes - Maladie de Horton (2018)



Artérite de Takayasu (2019)





**Arthrite idiopathique juvénile systémique - Maladie de Still (2015)**



**Ataxie Telangiectasie (2015)**



**Atrésie de l'œsophage (2019)**



**Behçet, maladie de (2020)**



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



**Brugada, syndrome de (2021)**



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



**Cardiomyopathie hypertrophique (2018)**



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



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



**Crigler-Najjar,  
syndrome de (2022)**



**Cystite interstitielle -  
Syndrome douloureux  
vésical (2022)**



**Déficit en alpha1-  
antitrypsine (2021)**



**Déficits du cycle de  
l'urée (2023)**



**Déficit immunitaire  
commun variable (2020)**



**Dermatomyosite (2015)**



**Diabète insipide d'origine  
centrale (2017)**



**Diabète insipide  
néphrogénique - DIN (2017)**



**Dravet, syndrome de (2021)**



**Drépanocytose (2021)**





**Dystrophie musculaire de Duchenne (2020)**



**Dysplasie fibreuse des os (2015)**



**Ehlers-Danlos vasculaire - type IV (2017)**



**Épidermolyse bulleuse héréditaire (2012)**



**Épilepsie avec pointes-ondes continues du sommeil - EPCS (2012)**



**Épilepsies myocloniques progressives (2012)**



**Fabry, maladie de (2011)**



**Fibrodysplasie ossifiante progressive (2018)**



**Fibrose pulmonaire idiopathique (2019)**



**Fièvre méditerranéenne familiale (2017)**



**Gangliosidose à GM2 (2013)****Gaucher type 1, maladie de (2023)****Gaucher type 3, maladie de (2020)****Gougerot-Sjögren primitif, Syndrome de (2022)****Hémiplégie alternante de l'enfance (2017)****Hémoglobinurie paroxystique nocturne - HPN (2016)****Hémophilie (2022)****Hernie de coupole diaphragmatique (2020)****Histiocytose (2020)****Homocystinurie classique (2007)**



**Huntington, maladie de (2017)**



**Hypertension artérielle pulmonaire (2020)**



**Hyperthermie maligne d'effort (2017)**



**Hyperthermie maligne de l'anesthésie (2017)**



**Hypoparathyroïdie isolée familiale (2016)**



**Hypophosphatasie (2021)**



**Ichtyose héréditaire (2018)**



**Insuffisance surrénale aiguë - ISA (2019)**



**Kawasaki, maladie de (2021)**



**Lafora, maladie de (2013)**



**Landau-Kleffner,  
syndrome de (2012)****Lennox-Gastaut,  
syndrome de (2020)****Leucinose - Maladie des  
urines sirop d'érable (2020)****Lyell, syndrome de (2019)****Lymphangioliomyomatose-  
LAM (2022)****Malformation  
artérioveineuse  
cérébrale (2018)****Malformations  
artérioveineuses  
médullaires (2018)****Marfan, syndrome de (2017)****Mastocytose (2020)****MCAD, déficit en (2021)**



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



**Microangiopathie thrombotique (2021)**



**Migraine hémiplégique - MH (2010)**



**Moyamoya, maladie de (2013)**



**Mucoviscidose (2018)**



**Myasthénie auto-immune (2018)**



**Narcolepsie de type 1 (2022)**



**Nécrolyse épidermique (2019)**



**Neurofibromatose type 1 (2019)**



**Nétropénie constitutionnelle sévère (2009)**



**Ostéogénèse  
imparfaite-OI (2018)****Pancréatite chronique  
héréditaire (2019)****Paralysie périodique  
hypokaliémique (2022)****Pemphigoïde bulleuse (2022)****Phénylcétonurie (2014)****Phéochromocytomes  
et paragangliomes  
fonctionnels (2023)****Polychondrite  
atrophiante (2019)****Polyendocrinopathie  
auto-immune de type  
1 /APECED (2022)****Porphyries cutanées  
tardives (2016)****Porphyries hépatiques  
aiguës (2016)**



**Prader-Willi, syndrome de (2012)**



**Pseudo-obstruction intestinale chronique - POIC (2019)**



**Purpura thrombopénique immunologique (2015)**



**QT long familial, syndrome du (2015)**



**Rett, syndrome de (2020)**



**Sandhoff, maladie de (2013)**



**Sarcoïdose - BBS (2020)**



**Sclérodémie systémique (2017)**



**Sclérose latérale amyotrophique (2016)**



**Sclérose tubéreuse de Bourneville (2018)**





**Smith-Magenis,  
syndrome de (2011)**



**Steinert, dystrophie  
myotonique de (2010)**



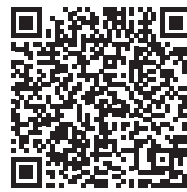
**Stevens-Johnson,  
syndrome de (2019)**



**Sturge-Weber,  
syndrome de (2021)**



**Syndromes  
hyperéosinophiliques (2018)**



**Syndrome malin des  
neuroleptiques (2017)**



**Syndrome périodique associé  
à la cryopyrine - CAPS (2018)**



**Syndrome sérotoninergique  
(2018)**



**Syndrome des spasmes  
infantiles - Syndrome  
de West (2020)**



**Syndrome de Susac (2020)**





**Tachycardie ventriculaire catécholergique (2017)**



**Tay-Sachs, maladie de (2013)**



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



**Thalassémie (2014)**



**Thrombasthénie de Glanzmann (2022)**



**Unverricht-Lundborg, maladie de (2013)**



**Vascularites ANCA - Vascularites nécrosantes systémiques - PAN (2021)**



**Vascularite cryoglobulinémique (2023)**



**Willebrand, maladie de von (2019)**



**X fragile, syndrome de (2021)**



## Liste des 23 filières de santé maladies rares

Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares

**AnDDi-Rares** - [www.anddi-rares.org](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@chru-lille.fr](mailto:fimatho@chru-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)

**Liste des Fiches Orphanet urgence**

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

Version Mai 2023



filères de santé



maladies rares

**Liste des Fiches Orphanet urgence**

Version Mai 2023