

MALADIES RARES : Fiches urgences Orphanet disponibles

A	 Aplasie médullaire (2022)	 Déficits du cycle de l'urée (2023)	 Hernie de coupole diaphragmatique (2020)	 Microangiopathie thrombotique (2021)	S  Sandhoff, maladie de (2013)
 Amylose AL (2015)	 Déficit immunitaire commun variable (2020)	 Histiocytose (2020)	 Migraine hémiplégique - MH (2010)	 Sarcoïdose - BBS (2020)	
 Andersen Syndrome de paralysie périodique sensible au potassium-dysrythmie cardiaque (2017)	 Dermatomyosite (2025)	 Homocystinurie classique (2007)	 Moyamoya, maladie de (2013)	 Sclérodémie systémique (2025)	
 Anémie de Fanconi (2015)	 Diabète insipide d'origine centrale (2017)	 Huntington, maladie de (2017)	 Mucoviscidose (2018)	 Sclérose latérale amyotrophique (2016)	
 Anémie hémolytique auto-immunes - AHAI (2015)	 Diabète insipide néphrogénique - DIN (2017)	 Hypertension artérielle pulmonaire (2020)	 Myasthénie auto-immune (2018)	 Sclérose tubéreuse de Bourneville (2018)	
 Angio-oedème bradykinique (2021)	 Dravet syndrome de (2021)	 Hyperthermie maligne d'effort (2017)	N  Nécrolyse épidermique (2019)	 Smith-Magenis, syndrome de (2011)	
 Angio-ostéo-hypertrophiques Syndrome de Klippel-Trénaunay-Weber (2017)	 Drépanocytose (2021)	 Hyperthermie maligne de l'anesthésie (2017)	 Neurofibromatose type 1 (2019)	 Steinert, dystrophie myotonique de (2010)	
 Antiphospholipides Syndrome catastrophique des antiphospholipides (2017)	 Dystrophie musculaire de Duchenne (2020)	 Hypoparathyroïdie isolée familiale (2016)	 Neutropénie constitutionnelle sévère (2009)	 Stevens-Johnson, syndrome de (2019)	
 Artérite à cellules géantes Maladie de Horton (2025)	 Dysplasie fibreuse des os (2015)	 Hypophosphatasie (2021)	O  Ostéogenèse imparfaite-OI (2018)	 Sturge-Weber, syndrome de (2021)	
 Artérite de Takayasu (2024)	E  Ehlers-Danlos vasculaire type IV (2017)	 Ichtyose héréditaire (2018)	P  Pancréatite chronique héréditaire (2019)	 Syndromes hyperéosinophiliques (2018)	
 Arthrite idiopathique juvénile systémique Maladie de Still (2015)	 Épidermolyse bulleuse héréditaire (2012)	 Insuffisance surrénale aiguë - ISA (2019)	 Paralysie périodique hypokaliémique (2022)	 Syndrome malin des neuroleptiques (2017)	
 Ataxie Telangiectasie (2015)	 Épilepsie avec pointes-ondes continues du sommeil - EPOCS (2012)	K  Kawasaki, maladie de (2021)	 Pemphigoïde bulleuse (2022)	 Syndrome périodique associé à la cryopyrine - CAPS (2025)	
 Atrésie de l'œsophage (2019)	 Épilepsies myocloniques progressives (2012)	L  Lafora, maladie de (2013)	 Personnes allogreffées de cellules souches hématopoïétiques (2025)	 Syndrome sérotoninergique (2018)	
B  Behçet, maladie de (2020)	F  Fabry maladie de (2011)	 Landau-Kleffner, syndrome de (2012)	 Phénylcétonurie (2014)	 Syndrome des spasmes infantiles - Syndrome de West (2020)	
 Blackfan-Diamond, anémie de (2022)	 Fibrodysplasie ossifiante progressive (2018)	 Lennox-Gastaut, syndrome de (2020)	 Phéochromocytomes et paragangliomes fonctionnels (2023)	 Syndrome de Susac (2020)	
 Brugada, syndrome de (2021)	 Fibrose pulmonaire idiopathique (2019)	 Leucinose - Maladie des urines sirop d'érable (2020)	 Polychondrite atrophiante (2019)	T  Tachycardie ventriculaire catécholergique (2017)	
C  CADASIL Artériopathie cérébrale autosomique à l'origine d'infarctus sous corticaux et d'une leucoencéphalopathie (2022)	 Fièvre méditerranéenne familiale (2017)	 Lyell, syndrome de (2019)	 Polyendocrinopathie auto-immune de type 1 /APECED (2022)	 Tay-Sachs, maladie de (2013)	
 Cardiomyopathie hypertrophique (2018)	G  Gangliosidose à GM2 (2013)	 Lymphangioliomyomatose -LAM (2022)	 Porphyries cutanées tardives (2016)	 Thalassémie (2014)	
 Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène - CVDA (2019)	 Gaucher type 3, maladie de (2020)	M  Malformation artériovineuse cérébrale (2018)	 Porphyries hépatiques aiguës (2016)	 Thrombasthénie de Glanzmann (2022)	
 Clarkson Syndrome de fuite capillaire systémique (2013)	 Gougerot-Sjögren primitif, Syndrome de (2022)	 Malformations artériovineuses médullaires (2018)	 Prader-Willi, syndrome de (2012)	U  Unverricht-Lundborg, maladie de (2013)	
 Crigler-Najjar (2022)	H  Hémiplégie alternante de l'enfance (2017)	 Marfan, syndrome de (2017)	 Pseudo-obstruction intestinale chronique - POIC (2019)	V  Vascularites ANCA - Vascularites nécrosantes systémiques - PAN (2021)	
 Cystite interstitielle Syndrome douloureux vésical (2022)	 Hémoglobinurie paroxystique nocturne - HPN (2024)	 Mastocytose (2024)	 Purpura thrombopénique immunologique (2015)	 Vascularite cryoglobulinémique (2023)	
D  Déficit en alpha1-antitrypsine (2021)	 Hémophilie (2022)	 MCAD, déficit en (2021)	Q  QT long familial, syndrome de (2015)	W  Willebrand, maladie de von (2019)	
		 McCune-Albright, syndrome de (2016)	R  Rett, syndrome de (2020)	X  X fragile, syndrome de (2021)	

En savoir plus...

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 SAM) 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.



Scannez et découvrez !
Ou rendez-vous sur le site web
www.orpha.net